RAPPORT DESTINÉ AUX PROVINCES ET AUX TERRITOIRES

Génétiques, dépistage et brevetage :

Nouvelles frontières dans le domaine de la santé

Janvier 2002

Ontario

ISBN: 0-7794-2657-6

103-00720/

INTRODUCTION

Étant donné la multitude de découvertes récentes et imminentes en matière d'information génétique et de techniques génétiques, bon nombre de nos contemporains seront sans doute témoins d'une redéfinition fondamentale de la médecine.

Alors même que tous les gouvernements au Canada réfléchissent ensemble à la meilleure façon de maintenir le système de soins de santé actuel, force leur est de se tourner vers l'avenir et de s'interroger sur les moyens d'en assurer le renouvellement et la modernisation. En effet, le maintien du système va de pair avec la préservation et le renforcement de sa capacité d'innover et d'ouvrir la voie à la recherche et au développement dans le domaine de la santé. Les percées en génétique humaine sont appelées à occuper une place de plus en plus importante à cet égard, en ce sens qu'à condition d'être employées à bien, elles s'avèrent des plus prometteuses tant pour le système de soins de santé que pour la société en général.

Nos gouvernements peuvent et doivent dès aujourd'hui tout mettre en œuvre pour se préparer au futur rôle de la génétique dans le domaine de la santé. Le Canada n'aura toutefois pas à faire cavalier seul dans ses efforts pour pressentir et tenter d'orienter la place que la génétique occupera à l'avenir au sein du système de soins de santé ou de la société.

Partout au monde, les gouvernements s'efforcent à l'heure actuelle de comprendre les implications sociales, juridiques, éthiques et politiques des percées en génétique et d'y faire face.

Les scientifiques du Canada, dont les contributions aux activités internationales de séquençage du génome humain sont légion, font toujours et encore des avancées concrètes dans le domaine de la médecine génétique, tout comme notre industrie de biotechnologie canadienne continue de se distinguer.

On estime que 60 pour 100 de l'actuelle population canadienne sera tôt ou tard atteinte d'une maladie comportant un aspect génétique. Les techniques génétiques renferment donc le potentiel de venir en aide à une vaste majorité de la population.

L'heure est venue pour les gouvernements, tant provinciaux et territoriaux que fédéral, d'égaler le milieu scientifique en matière de détermination et de succès et de s'attaquer aux problèmes que les nouveaux développements en génétique ne manqueront pas de soulever sur le plan de l'éthique, du droit, de la société et du système de soins de santé. Le Canada ne doit pas perdre une minute de plus et se doter des cadres d'action propices à aider le système de soins de santé et la société en général à se préparer convenablement aux changements qui les attendent. Comme le notait à juste titre la Health Services Utilization and Research Commission de la Saskatchewan :

> [traduction] « Le moment est venu d'agir, tant que les enjeux sont encore maîtrisables. À condition d'adopter les politiques nécessaires et de mettre en œuvre les changements qui s'imposent au niveau du système de soins de santé, nous pouvons veiller à ce que l'inévitable expansion du dépistage génétique se fasse bien d'une manière qui reflète les connaissances scientifiques confirmées et nous aide à en tirer le plus grand profit possible. »[1]

1 *Health Services Utilization and Research Commission of Saskatchewan. Mémoire en date d'octobre 2001 : Staying ahead of the wave: Preparing for today for genetic testing tomorrow. www.hsurc.sk.ca*

Il s'agit là d'un sage conseil, qui concorde bien avec le rapport d'expert que le Comité consultatif provincial des nouvelles techniques d'analyse en génétique prédictive a remis au gouvernement de l'Ontario.

S'il est vrai que ces changements sont porteurs d'espoir, ils sont aussi pleins de dangers.

POINTS SAILLANTS

Le présent rapport aborde plusieurs champs possibles d'action concertée sur lesquels les provinces et les territoires pourraient s'entendre afin de mieux préparer le système de soins de santé et la société canadienne en général aux retombées de la génétique. En voici un survol :

CADRE D'ACTION INTERJURIDICTIONNEL

Le présent rapport se veut une invitation à la création d'une vision et de ressources communes à l'échelle du pays. Il préconise essentiellement la mise au point d'un cadre d'action global, axé sur les patientes et les patients, susceptible d'aider les provinces et les territoires à maximiser les avantages des nouvelles techniques et à trouver moyen de se concerter davantage pour en évaluer et en gérer les risques.

Un tel cadre d'action, pour peu qu'il soit adopté, pourrait propulser les provinces et les territoires à l'avant-scène pour ce qui est du degré de préparation aux retombées de la génétique. Cette préparation devra prendre plusieurs formes, étant donné l'urgence de faire participer le public au dialogue, de rendre notre système de soins de santé plus apte à assimiler le changement et d'examiner de nouvelles solutions en matière de réglementation et de protection.

ÉDUCATION ET PARTICIPATION DU PUBLIC

Le rapport souligne l'importance de faire en sorte que le public soit mieux sensibilisé aux questions que soulève l'utilisation de la génétique dans le domaine de la santé et qu'il se mêle davantage à leur débat. Le rapport propose plusieurs façons d'y parvenir, entre autres la révision des programmes scolaires, la multiplication et la coordination accrues des activités d'éducation du public concernant la génétique ou encore la mise au point de solutions multisectorielles à la diffusion de renseignements exacts et crédibles.

FORMATION PROFESSIONNELLE

Le rapport évoque comme étape préliminaire indispensable à l'intégration réussie des nouvelles techniques génétiques dans le système de soins de santé la nécessité d'offrir à toute une série de professionnels de la santé une formation en génétique médicale. Il propose pour appuyer ce type de formation la coordination des activités menées dans ce sens par les provinces et les territoires, de même que la création de partenariats avec les associations professionnelles concernées.

ÉVALUATION DES TECHNIQUES GÉNÉTIQUES

Le rapport souligne l'essor des applications commerciales en génétique et le fait que tous les gouvernements ont besoin d'information objective, de la plus haute qualité, sur la validité des techniques génétiques et leur impact sur l'économie de la santé. Il propose le déploiement de nouveaux moyens pour mettre cette information à leur disposition.

CONTRÔLE DE LA QUALITÉ DES SERVICES OFFERTS

Le rapport parle de l'éventuelle nécessité d'adopter de nouvelles normes et méthodes d'examen relatives aux méthodes de dépistage génétique. Il prône la mise à profit des normes de qualité et du savoir-faire actuels pour élaborer un cadre d'action en la matière dont les gouvernements auraient intérêt à s'inspirer dans la mesure du possible, afin d'éviter les activités faisant double emploi et le manque d'homogénéité au niveau des normes. Il se penche sur la question des auto-tests et des trousses de dépistage à domicile et enfin, il invite le gouvernement fédéral à revoir le processus d'examen existant et de prévoir un moyen de diffuser l'information relative à l'avancement des travaux dans ce domaine.

RESSOURCES HUMAINES AFFECTÉES À LA PRESTATION DES NOUVEAUX SERVICES

Notant que l'on pourrait fort bien assister à une quasi-explosion du nombre de tests génétiques effectués au pays d'ici quelques années, le rapport signale que les gouvernements vont avoir besoin de capacités accrues de suivi de cette évolution et de prévision des besoins. Vu la concurrence internationale à laquelle on peut par ailleurs s'attendre en génétique humaine, le rapport suggère de coordonner la planification des ressources humaines dans ce secteur.

PROTECTION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE, DÉFICIENCE ET DISCRIMINATION

Le rapport insiste sur l'importance de veiller à une participation adéquate des personnes ayant une déficience aux prises de décisions relatives à la recherche et au dépistage génétiques si nous voulons nous entendre, en tant que société, sur les limites de ce qui est moralement acceptable ou non en matière de traitement. Il évoque aussi le fait que les utilisations possibles de l'information génétique font naître bien des appréhensions et invite les gouvernements à se concerter pour mettre en place des protections suffisantes, en particulier dans les domaines de l'assurance et de l'emploi.

RÉFORME DU DROIT DES BREVETS

Le rapport rappelle que le Comité permanent de la santé s'est récemment prononcé en faveur d'une interdiction absolue du brevetage génétique. Eu égard au rôle que joue le secteur de la biotechnologie comme moteur de l'innovation, le rapport ne se rallie pas à cette position, mais préconise plutôt une réforme complète de la *Loi sur les brevets* (fédérale) et fait une série de propositions concrètes à ce sujet, telles que l'instauration d'une période d'opposition à un brevet, une protection accrue des fournisseurs de soins de santé contre les poursuites pour contrefaçon de brevet et des restrictions quant à la délivrance de brevets de portée générale.

SURVEILLANCE ET RÉGLEMENTATION PAR UN ORGANISME DE COORDINATION INTERJURIDICTIONNEL

Le rapport exhorte les gouvernements à collaborer à la mise en place de normes de qualité adéquates et comparables partout où des tests de dépistage génétique sont offerts, notamment en ce qui concerne les critères appliqués pour décider quelles personnes bénéficieront d'un tel test, la marche à suivre concernant les services de conseils et le soutien à leur offrir ou encore les méthodes de suivi de la qualité des services de laboratoire, y compris la vérification de l'exactitude et donc de la fiabilité des résultats des tests.

Le rapport parle par ailleurs de la nécessité de prévoir des moyens de surveiller les tendances en génétique médicale et d'aider les provinces et les territoires à faire face aux problèmes qui pourront se poser sur le plan de la morale, du droit et de la prestation des services. Insistant sur l'importance de la coordination à tous les niveaux, le rapport avance la possibilité de mettre sur pied une commission de la génétique humaine chargée de venir en aide à tous les gouvernements canadiens.

Enfin, le rapport revient sur l'importance de l'adoption de normes et autres mécanismes d'assurance de la qualité comparables partout au Canada et en appelle aux gouvernements de se concerter à cet égard. Évoquant les processus d'examen et d'approbation par le gouvernement fédéral, le rapport maintient que celui-ci ne sera jamais trop vigilent lorsque viendra le moment d'examiner les nouveaux types d'auto-tests génétiques sous forme de trousses de dépistage à domicile.

ACCÈS COORDONNÉ AUX TESTS DE DÉPISTAGE

Au chapitre de la multiplication attendue du genre de tests de dépistage disponibles et de l'importance de faire en sorte que l'accès à ces tests soit équitable, le rapport suggère aux gouvernements d'envisager la mise au point de protocoles visant à garantir l'universalité du droit à de tels tests. Il fait remarquer que sous réserve d'une bonne planification des services et d'une coopération générale à leur prestation, il devrait être possible d'agrandir la gamme de tests accessibles (surtout à l'égard d'anomalies ou de maladies génétiques plutôt rares, donc suscitant une demande de dépistage plus faible).

SOUTIEN DU SECTEUR DE LA BIOTECHNOLOGIE

Le rapport mentionne le rôle primordial du secteur de la biotechnologie comme moteur de l'innovation en médecine et de la croissance économique et laisse entendre que les gouvernements auraient intérêt à étudier les mesures novatrices prises en Grande-Bretagne et aux États-Unis pour appuyer le développement de ce secteur.

EFFETS PRÉVISIBLES SUR LES COÛTS

Le rapport note que l'essor de la médecine génétique entraînera a fortiori de nombreux changements dans la nature et la prestation des soins de santé, tant à l'échelle du système que des particuliers, et que ces changements auront bien entendu un prix. Il soutient toutefois que chercher à évaluer les retombées économiques des techniques génétiques est loin d'être simple. Le coût d'un test de dépistage génétique en lui-même n'est par exemple qu'un élément de l'équation, souvent minime par rapport aux coûts associés aux mesures de surveillance, de prévention et de traitement. Le rapport rappelle que des choix judicieux en matière de politiques pourront garantir, d'une part, que les économies possibles, le cas échéant, soient bien réalisées et, d'autre part, que là où des hausses de coûts se feront sentir, il soit fait un usage optimal des ressources disponibles.

PROCHAINES ÉTAPES

La mise en place de mécanismes de sauvegarde et d'examen, ainsi que le redoublement d'efforts sur le plan de l'éducation, parmi d'autres activités préliminaires, seront autant de pas vers l'atteinte de deux objectifs importants.

D'abord, nous pourrons équiper l'ensemble des Canadiennes et des Canadiens des outils nécessaires pour s'y retrouver parmi les composantes de plus en plus complexes du système de soins de santé.

Ensuite, nous pourrons créer au sein de la société un climat dans lequel la compréhension et l'acceptation générales de l'innovation génétique seront le fruit d'une réflexion rationnelle et de l'établissement d'un équilibre entre les objectifs des secteurs public et privé.

Il est évident que ce ne sera pas là une mince affaire, vu la complexité des enjeux et les opinions très divergentes s'y rapportant. Ceci étant dit, il est important que les Canadiennes et les Canadiens sachent que leurs gouvernements ne se contentent pas de se croiser les bras et d'attendre ce que l'avenir nous réserve, mais qu'ils prennent des mesures pour s'y préparer. Nous devons leur montrer que nous mesurons toute l'ampleur des possibilités et des difficultés qui se présentent à nous et que nous unissons nos efforts pour les exploiter ou les surmonter.

Si le maintien du système de soins de santé va de pair, comme c'est certainement le cas, avec le maintien et le renforcement de sa capacité à assimiler de nouvelles techniques et à proposer aux Canadiennes et Canadiens les interventions et les services les plus modernes et les mieux adaptés à leurs besoins, le système doit d'urgence pouvoir compter sur les ressources nécessaires pour s'adapter au changement. Le rapport souligne plusieurs impératifs d'action de la part du gouvernement fédéral, dont l'un, et non des moindres, est de prévoir le financement adéquat du système, afin qu'il puisse suivre le rythme des progrès en science médicale et tirer profit des avantages qui en découlent.

Lors de la conférence des premiers ministres tenue à Victoria en août 2001, le gouvernement ontarien s'était engagé à produire un rapport à l'intention des provinces et des territoires sur le dépistage génétique et l'importance croissante de la médecine génétique à l'égard des soins de santé. Le présent rapport cherche à faire le tour des principaux enjeux touchant ces questions et à proposer aux provinces et territoires des solutions valables pour en traiter ensemble.

Le franchissement des différentes étapes de mise en place du cadre d'action proposé dans ce rapport entraînera forcément une remise en question de notre conception traditionnelle de la santé et des soins de santé, et notamment une interrogation sur la possibilité de remplacer le schéma dominant, « diagnostiquer et traiter », par celui de « dépister et gérer ». Ce cadre d'action devra aussi trouver un juste équilibre entre le « droit de savoir » et le « droit de ne pas savoir » et contrer la perception fort répandue qu'une anomalie génétique dépistée est la « preuve irréfutable » de l'origine d'un problème de santé, alors que l'explication se trouve plutôt dans l'interaction complexe entre les gènes, le mode de vie et l'environnement. En bout de ligne, la principale question à résoudre sera celle de savoir comment concilier ce que les techniques naissantes présentent comme avantages pour les particuliers et ce qu'elles présentent comme coûts pour l'ensemble des contribuables.

PRINCIPAUX SUJETS ABORDÉS

CADRE D'ACTION INTERJURIDICTIONNEL

Le cadre d'action proposé dans le présent rapport n'est pas coulé dans le bronze, mais ne représente que quelques balises préliminaires, des suggestions quant à la voie dans laquelle les gouvernements provinciaux, territoriaux et fédéral pourraient s'engager ensemble dans le but de renforcer notre capacité à comprendre les percées en matière de techniques génétiques, y faire face et, s'il y a lieu, les incorporer à notre système de soins de santé, tout en préservant leurs mécanismes de soutien et autres respectifs. Le rapport énonce donc une série de mesures possibles à des fins de discussion, puis invite à une collaboration plus poussée entre les gouvernements, l'industrie, les fournisseurs de soins de santé, les spécialistes de l'éducation et de la formation, et bien entendu les patientes et les patients.

ÉDUCATION ET PARTICIPATION DU PUBLIC

S'appuyant sur des données de source aussi bien canadienne qu'internationale, le rapport laisse entendre que le public, au Canada, s'intéresse vivement aux techniques génétiques de pointe et que la demande d'accès à ces techniques pourrait être extrêmement forte. Cet intérêt que le public porte à la génétique est toutefois contrebalancé par le sentiment dominant de manquer d'information relative aux progrès dans ce domaine et à leurs implications (89 pour 100 des Ontariennes et des Ontariens sondés à ce sujet en 2001 se sont dits très intéressés ou assez intéressés à la génétique, 71 pour 100 déclarant toutefois avoir le sentiment de n'y rien connaître, ou si peu).

Le rapport fait remarquer que faute de moyens accrus pour sensibiliser davantage le public et le faire participer au débat sur la génétique, les patientes et les patients risquent fort d'être un jour trop mal informés pour pouvoir peser le pour et le contre des possibilités qu'elle offre et pour faire des choix éclairés dans des situations parfois difficiles. Ce serait regrettable, en particulier pour les personnes atteintes d'une maladie incurable ou attribuable à des interactions complexes entre une prédisposition génétique, le mode de vie et l'environnement.

Faute d'efforts de sensibilisation accrus, le secteur de la biotechnologie aura aussi plus de mal à gagner la confiance et l'appui du public nécessaires à une reconnaissance plus générale et lucide des avantages que la société canadienne peut espérer de la biotechnologie.

Enfin, le rapport signale le rôle que joue Génome Canada en matière de sensibilisation à la génétique et il invite les ministres de l'Industrie et les ministres de la Santé à unir leurs efforts pour concevoir une stratégie coordonnée pour l'éducation du public d'un bout à l'autre du pays, étant entendu que cette éducation sera une tâche multisectorielle.

FORMATION PROFESSIONNELLE

Les connaissances en génétique, y compris la conscience des facteurs psychosociaux qui entrent en jeu dans les soins et les traitements géniques, prennent de plus en plus d'importance pour une vaste gamme de professionnels de la santé, y compris les membres de la profession de généraliste, d'infirmière, de pharmacien ou de spécialiste dans une domaine autre que la génétique. Le rapport recommande aux gouvernements de s'entendre sur la façon de multiplier les possibilités de formation en génétique offertes aux professionnels de la santé à différents niveaux, en collaboration avec leurs associations professionnelles, l'industrie, les établissements d'enseignement et divers organismes, tels que Génome Canada.

Le rapport laisse entendre qu'un telle formation s'impose comme préparatif à ce que l'avenir nous réserve et qu'il s'agit donc de coordonner les activités dans ce sens entre les secteurs de compétence, de sorte à garantir leur cohérence et à éviter le plus possible qu'elles ne se recoupent ou qu'elles ne fassent double emploi.

ÉVALUATION DES TECHNIQUES GÉNÉTIQUES

La commercialisation accélérée du savoir en génétique et l'intérêt manifeste que le public porte aux percées dans ce secteur de la science obligeront sans doute notre système public de soins de santé à évaluer sans cesse des propos contradictoires concernant les nouvelles techniques génétiques et leurs applications possibles.

Partout au Canada, la faculté d'intégrer les techniques génétiques de pointe au système de soins de santé de façon responsable et réussie suppose l'amélioration de notre capacité collective à surveiller et évaluer le rapport coût-efficacité de ces techniques comparé aux interventions et aux traitements en usage.

Faute d'une telle amélioration, il est fort à craindre que le battage médiatique, ou encore la publicité et le démarchage trompeurs qui trouvent leur entrée au Canada, par Internet ou autrement, associés au risque d'une mise sur le marché prématurée de certains produits, ne finissent par avoir une influence majeure sur la nature des tests et des interventions disponibles, voire sur les décisions touchant leur financement à partir des fonds publics.

Fort des progrès accomplis par les provinces et les territoires sur le plan d'une plus grande collaboration à l'évaluation des produits pharmaceutiques, le rapport propose la mise en œuvre de moyens renforcés pour l'évaluation de la technologie génétique, notamment par l'intermédiaire de la création d'un organisme qui serait spécialement équipé pour fournir à l'ensemble des gouvernements du Canada une analyse fiable, rapide et objective de toutes les techniques génétiques susceptibles de faire leur apparition.

Le rapport souligne l'importance de miser sur les moyens existant aux quatre coins du pays et d'éviter les recoupements au niveau des activités entreprises.

CONTRÔLE DE LA QUALITÉ DES SERVICES OFFERTS

Les mécanismes et les règlements destinés à faciliter le contrôle de la qualité des services offerts en relation avec les techniques génétiques sont insuffisants. Les gouvernements devraient s'efforcer de mettre en place des mécanismes de protection et des protocoles de dépistage uniformes, à charge ensuite pour chaque province ou territoire de les tenir à jour. À mesure que de nouvelles méthodes de dépistage font leur apparition, il faudra en effet revoir les mécanismes d'assurance de la qualité pouvant servir à surveiller les éléments suivants :

- les critères de dépistage (lignes directrices et personnes auxquelles on devrait proposer le test);
- l'exactitude et la fiabilité du test (devrait-on offrir ce test?);
- les mérites relatifs de tout nouveau test;
- l'exactitude et la fiabilité des laboratoires effectuant le test;
- la formation du personnel responsable du test (est-il bien qualifié pour pouvoir s'acquitter de ses responsabilités comme il le doit?);
- le processus de test (les patients accordent-ils leur consentement éclairé?);
- la disponibilité actuelle ou future des interventions ou traitements appropriés;
- une analyse des services offerts aux patients pour déterminer s'ils bénéficient de tous les services (les patients ont-ils droit à des conseils adéquats avant et après le test?).

Mentionnant la multiplication prévisible des auto-tests et notamment la possibilité de commander des trousses de test à domicile par Internet, le rapport s'interroge sur les effets de cette tendance sur les Canadiennes et les Canadiens et sur notre système de soins de santé. Il préconise la révision périodique des normes fédérales relatives à l'examen et à l'approbation de tels tests, de même que la surveillance de leur application, de sorte qu'elles protègent bien le public. Enfin, il recommande d'imposer de sévères restrictions au démarchage direct auprès du public visant la vente de tests de dépistage génétique, voire de l'interdire pur et simplement pour certaines formes de tests.

RESSOURCES HUMAINES AFFECTÉES À LA PRESTATION DES NOUVEAUX SERVICES

Tous les gouvernements ont dû s'attaquer à l'opération ardue de trouver des médecins, des infirmières et autres et de les affecter à des régions insuffisamment desservies alors même qu'il y a de par le monde pénurie de recrues dans bien des professions de la santé.

Face à la multiplication attendue des tests génétiques, nous devons désormais nous tourner vers la difficile tâche de prévoir quels seront nos besoins en ressources humaines à l'avenir. La science qu'est la génétique ne connaît pas de frontières géographiques et les personnes qui travaillent dans ce domaine possèdent des connaissances très pointues et très recherchées. La prestation des services dans ce domaine exige la participation de divers spécialistes dont des généticiennes et généticiens, du

personnel de laboratoire formé en génétique et des conseillères et conseillers en génétique. Les services des conseillères et conseillers en génétique visant à aider les personnes concernées à faire des choix très pénibles au sujet des soins et des traitements qui leur sont proposés vont incontestablement gagner en importance. Tous ces spécialistes se font déjà rares là où des tests de dépistage génétique sont présentement offerts.

Le rapport invite les gouvernements à convenir d'une façon d'améliorer leurs capacités prévisionnelles concernant leurs besoins en ressources humaines et à mettre au point un cadre d'action général susceptible de les aider à trouver ou conserver et à répartir adéquatement le personnel hautement qualifié qu'il leur faudra en nombre grandissant à mesure des transformations du système de soins de santé. Le rapport met en lumière les sommes importantes que d'autres pays, tels que le Royaume-Uni, ont déjà investi dans l'expansion du secteur de la génétique et laisse entendre que le Canada devrait lui aussi procéder à une planification dans ce sens.

PROTECTION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE, DÉFICIENCE ET DISCRIMINATION

Tous les renseignements médicaux personnels font partie de l'information la plus sensible qui soit. L'information génétique, qui est bien entendu une composante importante des renseignements médicaux personnels, suscite des préoccupations et des craintes bien particulières. Les résultats des tests génétiques révèlent de l'information qui touche non seulement la personne qui s'y est soumise, mais aussi sa famille. Or, la technologie va bientôt permettre l'exécution de centaines de tests simultanément à partir d'une goutte de sang ou d'un cheveu. La possibilité d'analyser des centaines de milliers d'échantillons en l'espace de quelques minutes fera pour ainsi dire un jeu d'enfant du dépistage de masse. On peut s'attendre à la création de vastes banques d'information génétique, notamment ailleurs qu'au Canada.

Le rapport souligne les appréhensions très réelles associées à la perspective que les employeurs puissent exiger des tests de dépistage ou encore à l'éventuelle utilisation de l'information génétique par les compagnies d'assurance. Il insiste sur la nécessité de fournir aux Canadiennes et Canadiens des garanties que le couplage de l'information et ses éventuelles utilisations secondaires sont étroitement surveillés.

Il souligne également que ces appréhensions risquent de faire obstacle à l'emploi des tests génétiques dans le domaine de la santé et que les gouvernements doivent donc prendre des mesures appropriées pour mettre en place les protections susceptibles de rassurer le public.

Quantité d'États américains et européens ont pour leur part déjà pris d'importantes mesures, par voie de législation ou de négociation, pour protéger l'information génétique relative aux particuliers et empêcher son utilisation abusive. Certaines lois américaines interdisent d'assimiler la prédisposition génétique à une affection préexistante aux fins des polices d'assurance de groupe. Le Royaume-Uni procède de façon intéressante en amenant les assureurs à adopter des moratoires volontaires sur la collecte de l'information génétique sous toutes ses formes ou presque. Le Canada semblerait s'être laissé distancer.

Dans la même veine, les lignes de conduite énoncées par la Human Genetics Commission du Royaume-Uni s'opposent aux tests de dépistage génétique comme condition d'emploi et précisent que les résultats de tests de cette nature devraient uniquement pouvoir servir, en cas de besoin, à évaluer si, au moment où ils ont été effectués, la personne qui en est l'objet était capable de s'acquitter des obligations de ses fonctions ou atteinte d'une vulnérabilité particulière à la maladie.

Le rapport propose en conséquence que les gouvernements canadiens établissent des principes directeurs uniformes et cohérents relatifs à l'utilisation de l'information génétique dans les domaines de l'emploi et de l'assurance et qu'ils fassent sans tarder le nécessaire pour consacrer les protections correspondantes dans une loi.

L'adoption de mesures législatives et politiques s'impose par ailleurs en ce qui a trait à la protection des intérêts des enfants en matière de dépistage génétique.

Enfin, les percées en génétique font souvent naître l'espoir irréaliste d'enrayer certaines maladies ou affections. À cet égard, le rapport souligne l'obligation de réfléchir sérieusement aux limites éthiques à respecter en matière de traitement. Il est clair que les techniques génétiques ne devraient servir qu'à venir en aide aux personnes, et non à éliminer la diversité.

Le rapport insiste sur la nécessité d'associer les personnes ayant une déficience ou qui sont atteintes d'un trouble héréditaire au débat sur les limites de ce qui est acceptable ou non en matière de traitement.

RÉFORME DU DROIT DES BREVETS

Évoquant les vives controverses que le brevetage des gènes humains et de l'ADN alimentent partout dans le monde, le rapport examine certains des problèmes inédits que le brevetage génétique pourrait créer. Il salue le secteur de la biotechnologie pour le rôle qu'il joue dans l'économie canadienne et pour ses contributions à l'innovation dans le domaine de la santé, et il rappelle les accords internationaux dont le Canada est signataire.

À l'issue d'une réflexion attentive sur les moyens de répondre à certaines des préoccupations pratiques et systémiques que soulève le brevetage des gènes humains, le rapport propose d'en revenir à la notion élémentaire qu'un brevet est un contrat entre la société et une personne à l'origine d'une invention. Ainsi, sans nier l'importance des brevets pour la protection de l'innovation, le rapport soutient que la société doit avoir voix au chapitre pour ce qui est des modalités d'un tel contrat.

Le rapport présente trois solutions que le Canada pourrait choisir d'adopter à ce sujet.

La première serait celle recommandée en décembre 2001 par le Comité permanent de la santé du gouvernement fédéral, à savoir l'interdiction totale du brevetage génétique.

La deuxième serait de maintenir le statu quo. Vu qu'en l'état actuel des choses, le Canada n'a déjà pas adopté le même nombre de mesures protectrices que d'autres pays, ne rien faire risquerait en réalité de creuser notre retard en la matière, tant en ce qui concerne le secteur de la biotechnologie que pour ce qui est de répondre aux préoccupations du public.

La troisième serait de loin la plus compliquée et la plus difficile de toutes, mais à terme peut-être aussi la plus appropriée. Signalant les travaux du Comité consultatif canadien de la biotechnologie et plusieurs développements récents dans la Communauté européenne, le rapport propose d'étudier de très près les éventuelles modalités d'octroi d'un brevet sur du matériel génétique humain et la forme que pourrait prendre un tel brevet, puis il fait plusieurs suggestions quant à la façon d'améliorer notre système actuel de poids et contrepoids dans ce domaine. L'une de ces suggestions est d'examiner les enjeux du brevetage de cellules germinales et de sous-types génétiques.

La *Loi sur les brevets* est du ressort du gouvernement fédéral. Celui-ci devrait consulter les provinces, les territoires, l'industrie, les consommateurs et d'autres groupes ou personnes intéressés au sujet d'une modification de cette loi et des processus ou mécanismes de soutien relatifs à une demande de brevet. Le gouvernement fédéral aurait à cet égard intérêt à prendre en considération ce qui suit :

PROTECTION DANS LE CADRE D'ACTIVITÉS DE RECHERCHE OU AUTRES SANS BUT LUCRATIF

Le rapport souligne la nécessité d'accorder aux fournisseurs de soins de santé et aux scientifiques amenés dans leur travail à utiliser du matériel génétique, susceptible de faire l'objet d'un brevet, une protection claire et incontestable contre les poursuites pour contrefaçon. Il signale que l'actuelle *Loi sur les brevets prévoit déjà* des exclusions touchant la recherche, mais il maintient la nécessité de renforcer ces dispositions de manière à ce que les personnes dont la recherche pourrait en définitive trouver une application commerciale ne se retrouvent pas dans la situation où un brevet les empêche de rechercher des techniques améliorées.

ADOPTION DE NORMES CLAIRES ET MODERNES

Le rapport évoque les importants travaux accomplis par le bureau américain des brevets pour ce qui est de rehausser les critères d'utilité qu'il applique aux demandes qui lui sont soumises ou de fournir à son personnel une formation et des manuels explicatifs traitant spécialement du brevetage génétique, soutenant que des mesures de ce genre auraient dû être prises depuis longtemps au Canada. Le rapport note par ailleurs l'importance de prévoir également des activités de formation et la diffusion de documentation pertinente à l'intention de l'industrie et du public, afin de faire toute la lumière sur les processus et les critères appliqués en matière de brevetage génétique. Le rapport lance sur cette question un appel urgent à l'action.

DÉFINITION BIEN CLAIRE DE CE QUI PEUT FAIRE L'OBJET D'UN BREVET

Soulignant qu'un brevet sur un gène a ceci de particulier que dans certains cas, le matériel génétique peut se révéler remplir différentes fonctions selon la manière dont il est combiné, le rapport soutient que breveter des « idées » ou des applications très générales serait très problématique et risquerait d'entraîner des entraves directes ou indirectes à la recherche et au développement. Le rapport évoque la nécessité de restreindre l'objet possible d'une demande de brevet génétique, et notamment de cerner les applications ultérieures admises, en plus de régler la question des brevets touchant les cellules germinales et les sous-types de gènes.

MÉTHODES DE TRAITEMENT MÉDICAL

Le rapport signale que les méthodes de traitement médical (p. ex., les nouvelles techniques chirurgicales) ne sont pas brevetables au Canada et il suggère que la même chose s'applique à l'utilisation du matériel génétique à des fins de diagnostic. Ainsi, les techniques de diagnostic elles-mêmes pourraient toujours faire l'objet d'un brevet, mais personne ne pourrait être poursuivi en justice pour la simple utilisation de matériel génétique breveté à des fins de diagnostic.

ORDRE PUBLIC ET MORALITÉ

Le rapport mentionne la présence d'une disposition relative à l'ordre public et à la moralité dans les lois sur les brevets de plusieurs pays, de même que dans la Directive du Parlement européen et du Conseil relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques. Le rapport prend en exemple de récentes percées en recherche germinale et en clonage de l'humain pour illustrer le fait que bien des demandes de brevet ont déjà été déposées à l'égard de la manipulation des cellules germinales. Il suggère donc l'inclusion dans la Loi sur les brevets canadienne d'une disposition similaire traitant de l'ordre public et de la moralité, laissant entendre qu'il pourrait s'agir là d'un moyen efficace de limiter les possibilités d'obtention des brevets sur des processus ou procédures jugées contraires aux valeurs morales canadiennes.

PÉRIODE D'OPPOSITION À UN BREVET ET RECOURS EN APPEL

À l'heure actuelle, l'Office européen des brevets prévoit une période de neuf mois pendant laquelle quiconque peut faire opposition à la portée, à la teneur ou à la validité même d'un brevet génétique nouvellement octroyé. Le rapport signale par ailleurs que ce moyen d'opposition n'a rien de judiciaire, qu'il est peu coûteux et qu'il existe en parallèle avec un processus d'approbation des brevets nettement plus expéditif que le nôtre. Il souligne les mérites de cette possibilité d'opposition pour ce qui est de rendre le processus d'octroi des brevets plus transparent et propose d'envisager au Canada, d'une part, l'instauration d'une période d'opposition similaire et, d'autre part, la création d'un tribunal spécial qui pourrait être saisi des appels d'une décision du Bureau des brevets et de trancher les questions de validité et de contrefaçon d'un brevet génétique.

LICENCES OBLIGATOIRES

Une déclaration diffusée à l'issue de la conférence ministérielle de l'Organisation mondiale du commerce (OMC) tenue en novembre 2001 à Doha, au Qatar, affirme « le droit des membres de l'OMC de protéger la santé publique et, en particulier, de promouvoir l'accès de tous aux médicaments ». On y lit également que « chaque [pays] membre a le droit d'accorder des licences obligatoires et la liberté de déterminer les motifs pour lesquels de telles licences sont accordées ». Ces principes s'étendent forcément au droit d'accorder l'accès aux procédures de diagnostic nécessaires pour déterminer quels médicaments prescrire et à quel moment. Le gouvernement fédéral devrait rendre obligatoire l'obtention d'une licence pour l'exploitation des brevets touchant le diagnostic et le dépistage génétiques, licence qui serait octroyée par le Commissaire aux brevets moyennant une redevance raisonnable.

L'objectif de toute réforme du droit des brevets devrait être d'en préserver les avantages (p. ex., l'appui de la recherche, de l'invention et de l'innovation) et en même temps d'établir un meilleur équilibre entre les intérêts publics et privés moyennant plus de transparence et de rigueur.

ORGANISME DE COORDINATION INTERJURIDICTIONNEL

Les percées de la recherche en génétique et la place grandissante qu'elles sont appelées à occuper dans le système de soins de santé et la société en général ne seront pas sans problèmes majeurs. Le présent rapport mentionne que le changement auquel nous assisterons ne se fera pas du jour au lendemain, mais de façon graduelle, et que les gouvernements peuvent soit y réagir chacun de son côté, après coup, soit coordonner leurs efforts davantage et adopter une démarche tournée vers l'avenir.

Le rapport base cette conclusion sur l'examen de solutions adoptées ailleurs au monde et invite les gouvernements, ici au Canada, à envisager la création d'une vaste commission de la génétique humaine chargée de coordonner le savoir-faire dans tous les secteurs à l'échelle du pays et d'aider les provinces et les territoires à mieux surveiller, voire anticiper, les progrès de la science médicale.

Une telle commission pourrait aussi être chargée d'aider les provinces et les territoires à suivre de près les implications des tests de dépistage génétique et de la thérapie génique, d'examiner les enjeux éthiques et juridiques particuliers de ces interventions dans le domaine de la santé ou encore d'étudier leurs retombées sur la prestation des soins de santé, tant du point de vue des particuliers que du système tout entier. Finalement, elle pourrait servir d'enceinte propice à la mise en commun des capacités de recherche et autres, voire à l'hébergement de nouveaux outils d'évaluation de la technologie médicale, au profit de l'ensemble des provinces et des territoires.

ACCÈS COORDONNÉ AUX TESTS DE DÉPISTAGE

Au-delà d'une coordination des efforts relatifs à l'évaluation des techniques génétiques émergentes, jugée nécessaire de par la nature hautement spécialisée de celles-ci, le rapport invite les provinces et les territoires à se pencher sur le meilleur moyen d'officiellement coordonner l'accès à certaines formes de dépistage génétique.

En l'espèce, le rapport envisage la création de réseaux officiels de prestation des services de dépistage recouvrant l'ensemble du pays. Une coordination accrue à ce niveau serait non seulement propice à une plus grande spécialisation au niveau de la prestation des services, mais par la même occasion à la mise en place d'une réponse plus rationnelle au dépistage des troubles génétiques plutôt rares, à l'égard desquels la demande de tests risquerait d'être trop limitée pour qu'une province ou un territoire puisse justifier d'y investir indépendamment les moyens nécessaires.

À moyen terme, ce processus pourrait faciliter l'accès de l'ensemble des Canadiennes et des Canadiens, quel que soit leur lieu de résidence, à une gamme plus étendue de tests à un coût moindre que ce ne serait le cas avec l'expansion graduelle d'un nombre de réseaux indépendants. Le rapport invite les ministres de la Santé à examiner la disponibilité actuelle des tests de dépistage, afin d'arrêter les protocoles qui pourraient s'avérer nécessaires à la coordination des différents réseaux existants.

SOUTIEN DU SECTEUR DE LA BIOTECHNOLOGIE

Le secteur canadien de la biotechnologie contribue grandement à la croissance de l'économie canadienne, aussi bien en matière de création d'emplois que de recherche et d'investissements. Le rapport fait état de la capacité du Canada à maintenir son rang de chef de file dans ce secteur et propose au gouvernement fédéral comme aux gouvernements des autres provinces et territoires des solutions dignes d'intérêt pour maintenir, voire accélérer, l'expansion de ce secteur. Les solutions adoptées ailleurs qu'au Canada, notamment au Royaume-Uni et dans plusieurs États américains, par exemple promouvoir l'aménagement de zones de recherche et développement et le regroupement d'entreprises de recherche, méritent aussi qu'on s'y arrête pour étudier leur transposition possible au Canada.

EFFETS PRÉVISIBLES SUR LES COÛTS

L'essor de la médecine basée sur la génétique ne sera évidemment pas sans effets sur les soins de santé et leur prestation, tant au niveau des particuliers que du système de soins de santé, bien au contraire. Les percées en génétique entraîneront toujours l'élaboration de nouvelles techniques diagnostiques et thérapeutiques, notamment en matière de dépistage global ou individuel de troubles précis, de thérapies à l'intention de personnes présymptomatiques ou encore de perfectionnement des diagnostics. Vu la sensibilité de l'information susceptible de se dégager des techniques génétiques, la prise en compte des effets psychologiques de cette information sur la santé des personnes concernées et la prestation de services de consultation appropriés gagneront en importance dans le cadre des soins et des traitements médicaux. Le système de soins de santé canadien devra appuyer les applications issues de la recherche génétique susceptibles d'accélérer le dépistage des maladies et de permettre aux médecins de concentrer leurs efforts sur les activités de prévention et de traitement.

Le rapport dit clairement que dans un premier temps, la croissance de la demande en matière de dépistage génétique sera fulgurante. Évoquant les constatations faites en la matière à l'égard des tests disponibles en ce moment et la multiplication anticipée de ce type de tests, il conclut que les coûts à court et moyen terme pourraient s'avérer très importants.

Comme c'est le cas pour bon nombre des tests actuels très demandés, les tests génétiques prédictifs, généralement plus nouveaux, ne se substitueront pas aux tests en usage, mais coexisteront avec eux. Les auto-tests disponibles sous forme de trousse de dépistage à domicile pour leur part, à moins d'être soumis à une réglementation très stricte, risquent d'avoir indirectement un impact majeur sur les dépenses de notre système public de soins de santé.

Il n'est pas impossible que nous assistions à l'émergence d'une vaste gamme de tests génétiques prédictifs dont les coûts pourront être assez élevés et les conséquences sur la santé très variables. S'il ne fait aucun doute que certains de ces tests ouvriront la voie à des interventions plus efficaces et au traitement de certaines maladies à un stade peu avancé, ces avantages ne se feront sans doute pas ressentir avant plusieurs années, alors qu'il faudra en absorber les coûts à court ou à moyen terme. Bien souvent d'ailleurs, le coût d'un test en lui-même ne sera que la pointe de l'iceberg.

Parallèlement aux tests de dépistage génétique se multiplient également les percées en pharmacogénétique, dont on peut attendre des traitements de plus en plus personnalisés basés sur le génotypage (autrement dit l'utilisation de l'information génétique pour comprendre la réaction de chaque personne à différents types de médicaments). Ces nouveaux développements en pharmacothérapie présentent de nombreux avantages, dont non le moindre sera de pouvoir réduire les coûts énormes des effets indésirables des médicaments, non seulement en argent, mais en vies humaines. Il convient de noter que les coûts financiers risquent d'être très importants à court ou à moyen terme, vu que les compagnies pharmaceutiques qui auront investi des sommes énormes en recherche et développement pour mettre au point ce que certains qualifient de médicaments « intelligents » voudront récupérer leur mise.

Les thérapies géniques, la génétique, la protéomique et les puces à ADN donnent toutes naissance à de grands espoirs, mais aussi à d'importants problèmes d'éthique et de financement. Encore une fois, il pourra s'avérer très difficile de tirer de réels avantages des contributions récentes et émergentes de ces techniques sur le plan de l'économie de la santé, tandis que faciliter l'accès à ces innovations sera très coûteux à court et à moyen terme.

Le renforcement de la dotation du système de soins de santé de compétences en génétique, par recrutement ou par formation du personnel en place, est crucial si nous voulons que le système de soins de santé puisse assimiler les nouvelles techniques génétiques rapidement et avec succès. Il faudra prévoir une coordination et un financement de ses activités de formation en génétique entre les secteurs de compétence pour leur donner l'ampleur et la profondeur indispensables.

Si le maintien du système de soins de santé va de pair, comme c'est certainement le cas, avec le maintien et le renforcement de sa capacité à assimiler de nouvelles techniques et à proposer aux Canadiennes et Canadiens les interventions et les services les plus modernes et les mieux adaptés à leurs besoins, le système doit d'urgence pouvoir compter sur les ressources nécessaires pour s'adapter au changement. Le rapport souligne plusieurs impératifs d'action de la part du gouvernement fédéral, dont l'un, et non des moindres, est de prévoir le financement adéquat du système, afin qu'il puisse suivre le rythme des progrès en science médicale et tirer profit des avantages qui en découlent.

CONCLUSION

L'accélération des progrès de la recherche génétique ces dix dernières années repousse les frontières du possible pour ce qui est d'améliorer notre santé et notre bien-être. Les soins de santé au Canada comme partout au monde en seront transformés de bien des façons suite à des percées que peu d'entre nous auraient pu entrevoir ou imaginer au début des années quatre-vingt dix.

Les gouvernements ont un rôle très important à jouer pour ce qui est de préparer les système de soins de santé et la société en général à tirer le meilleur parti possible de la médecine génétique, sous réserve de l'instauration des poids et contrepoids susceptibles de limiter les risques inévitablement associés au progrès dans ce domaine.

Fort des énormes contributions de ses scientifiques au décryptage du génome humain, le Canada doit sans plus tarder se fixer pour objectif de ne plus simplement avoir des techniques de pointe à portée de la main, mais de préparer la société toute entière à les utiliser à bon escient.

Le présent rapport vise à proposer quelques balises pour aider les provinces et les territoires à surmonter les difficultés et à régler les questions qui les confrontent par une mise en commun de leur savoir-faire et des leçons tirées des efforts déjà entrepris dans ce sens par les uns et les autres.

Nous en appelons au gouvernement fédéral d'assumer le rôle clef qui lui revient et donc d'appuyer ce processus, d'accepter et d'effectuer les changements qui s'imposent, mais aussi de prendre en considération l'énormité des défis que le système de soins de santé devra relever en ce qui a trait à l'acquisition des compétences, des techniques et des moyens indispensables à l'exercice de la médecine la plus moderne.

Ce rapport se veut un point de départ au dialogue et au débat sur les voies que les provinces et les territoires pourront choisir d'adopter – telles qu'elles sont proposées ici ou telles que leur réflexion les incitera à les tracer. Le plus gros du travail reste à faire.

Les pages qui suivent reprennent l'ensemble des recommandations présentées dans le rapport, qui sont reprises plus en détail au dernier chapitre.

RECOMMANDATIONS – MESURES POSSIBLES :

CADRE D'ACTION INTERJURIDICTIONNEL

1. **Confier aux ministres de la Santé, en collaboration avec leurs collègues visés, la responsabilité de concevoir un cadre interjuridictionnel exhaustif sur la génétique humaine et les soins de santé. Ce cadre devrait être axé sur le patient et tenir compte des questions d'ordre juridique, éthique, social et économique et de celles de mise en œuvre du système de santé, soulevées par le rôle de plus en plus important que les progrès de la génétique jouent au sein du système de santé.**

   L'objectif de tout cadre exhaustif consistera à prendre, de manière coordonnée, tout un éventail de mesures précises visant à maximiser la capacité du système de santé canadien d'assimiler, de façon éclairée et novatrice, les progrès accomplis dans le cadre des nouveaux travaux de recherche en matière de génétique.

   Voici en quoi un tel cadre pourrait consister :

   a) **Engagement coordonné et redoublé du public quant au rôle de la génétique dans le domaine de la santé.**

   b) **Nouvelles possibilités de formation et d'éducation des professionnels de la santé en génétique et en nouvelle médecine génétique.**

   c) **Renforcement de la capacité conjointe d'évaluation des technologies de la santé et de l'analyse économique de la santé dans le domaine de la génétique.**

   d) **Conception de mécanismes conjoints et appropriés de contrôle de la qualité (protocoles de dépistage, mécanismes d'évaluation des laboratoires et des tests, et mécanismes appropriés de protection du consommateur).**

   e) **Conception d'une plus grande capacité commune en matière de planification des ressources humaines dans le domaine de la génétique et adoption d'un plan pluriannuel conjoint permettant d'accroître l'expertise dans le domaine de la génétique au sein du système de santé.**

   f) **Conception de principes communs sur lesquels reposeront des systèmes de protection de la vie privée et des personnes handicapées et des mécanismes de lutte contre la discrimination, touchant l'utilisation de renseignements génétiques, en particulier dans les domaines de l'emploi et de l'assurance.**

   g) **Examen en profondeur de la réforme du droit des brevets et de la réforme des procédés de brevetage s'appliquant au matériel génétique humain.**

   h) **Création d'un organisme de coordination interjuridictionnel capable de fournir une aide et une expertise à toutes les compétences (commission de génétique humaine).**

i) Établissement des bases d'un système coordonné de prestation conjointe du dépistage génétique au sein de toutes les compétences.

j) Soutien offert au secteur novateur de la biotechnologie par le biais d'un examen continu des pratiques exemplaires adoptées à l'échelle internationale, afin de favoriser le dynamisme et la croissance de ce secteur.

ÉDUCATION ET PARTICIPATION DU PUBLIC

2. Confier aux ministres de la Santé et de l'Industrie ou du Développement économique, de concert avec d'autres collègues appropriés, la responsabilité de participer à l'élaboration d'un cadre interjuridictionnel en matière d'information du public dans le domaine de la génétique et de la biotechnologie, cadre qui fera l'objet d'un examen ultérieur. Un tel cadre pourrait prendre en compte les contributions de divers secteurs et organismes et définir les mesures qui permettront de maximiser le partage et la coordination de l'information.

FORMATION PROFESSIONNELLE

3. Les ministres de la Santé des provinces et des territoires, par le biais de voies appropriées et en collaboration avec des collègues d'autres secteurs, le cas échéant, pourraient commencer à effectuer un « recensement » pour faire le point sur la situation et, en collaboration avec le gouvernement fédéral et avec son soutien financier, de même qu'en collaboration avec les organismes professionnels appropriés, proposer une série d'objectifs clés dans le domaine de la génétique visant à améliorer les possibilités de formation et d'éducation et les programmes d'études offerts aux travailleurs de la santé. Ces mesures viseraient à concevoir un cadre pluriannuel permettant de perfectionner ces compétences et d'accroître les programmes de formation.

ÉVALUATION DES TECHNIQUES GÉNÉTIQUES

4. Compte tenu des progrès accomplis par les ministres de la Santé concernant les évaluations pharmaceutiques conjointes, on pourrait confier aux ministres de la Santé des provinces et territoires la responsabilité de concevoir un plan de travail, des objectifs et un calendrier permettant de créer une collaboration actuelle et future optimale dans le domaine de la technologie génétique et de l'évaluation du dépistage. Un tel processus de collaboration devrait être financé en partie par le gouvernement fédéral et être offert à toutes les compétences. L'évaluation inclura les preuves économiques, l'analyse de rentabilité relative et les études sur l'efficacité médicale effectuées tant avant qu'après l'approbation.

5. Les provinces et les territoires pourraient également confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'étudier la faisabilité des « approbations conditionnelles » portant sur certains tests, lorsqu'on ne dispose pas encore de preuves suffisantes permettant de déterminer de façon exhaustive les conséquences directes et indirectes du dépistage.

CONTRÔLE DE LA QUALITÉ DES SERVICES OFFERTS

6. **On pourrait confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'élaborer un cadre commun de contrôle de la qualité du dépistage génétique dans la mesure du possible, au sein de toutes les compétences. Un tel cadre, qui pourrait inclure des critères et des normes de dépistage, devrait reposer sur la capacité et l'expertise actuelles et éviter, dans la mesure du possible, tout chevauchement et l'adoption de normes divergentes.**

7. **Les provinces et les territoires pourraient évaluer avec Santé Canada et Industrie Canada les processus de révision actuels et concevoir un système de partage de l'information concernant les progrès accomplis au plan des tests à domicile et de ceux auto-administrés grâce à une trousse de dépistage.**

8. **Les provinces et les territoires pourraient également demander au gouvernement fédéral de veiller *au minimum* à restreindre clairement, si ce n'est à interdire formellement le marketing direct du dépistage génétique auprès des consommateurs, du moins pour certaines formes de dépistage.**

RESSOURCES HUMAINES AFFECTÉES À LA PRESTATION DES NOUVEAUX SERVICES

9. **On pourrait confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'utiliser les mécanismes actuels comme le Comité consultatif des ressources humaines en santé (CCRHS) et, le cas échéant, de faire appel aux ministres de l'Éducation pour entreprendre un examen exhaustif des besoins actuels et prévus en matière de ressources humaines dans le domaine de la génétique médicale. On pourrait également confier aux ministres de la Santé la responsabilité de concevoir un plan à moyen terme ayant pour objectif de veiller à ce que les résidents de toutes les compétences aient droit aux services d'experts en génétique, et à ce que ces experts existent en nombre approprié et soient équitablement répartis dans tout le pays.**

10. **On pourrait également confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'adopter un système indépendant et permanent chargé d'effectuer une analyse quantitative indépendante de l'offre, de la répartition et des prévisions concernant les compétences spécialisées qui s'imposent dans le domaine de la génétique (généticiens, expertise de laboratoire, conseillers).**

11) **On pourrait confier aux ministres de la Santé la responsabilité de collaborer avec leurs collègues visés et leur demander de concevoir une série de principes qui régiront l'utilisation de l'information génétique dans les domaines de l'assurance et de l'emploi. Ces principes pourraient par la suite sous-tendre les activités provinciales appropriées ou l'adoption de lois ou d'autres mesures, au cas où ces dernières s'imposent.**

PROTECTION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE, DÉFICIENCE ET DISCRIMINATION

On pourrait également confier aux ministres de la Santé la responsabilité de concevoir des mécanismes appropriés pour assurer la participation des personnes handicapées aux discussions concernant l'élaboration de paramètres futurs s'appliquant au dépistage génétique dans le domaine des soins de santé.

RÉFORME DU DROIT DES BREVETS

13. En collaboration avec d'autres paliers de gouvernement, l'industrie, des groupes de patients et d'autres intervenants, le gouvernement fédéral devrait réviser les parties de la *Loi sur les brevets* qui concernent la génétique. Il faut insister sur le fait que le principe du juste milieu permettra de concevoir un cadre qui respectera les ententes internationales signées par le Canada, protégera les établissements et les fournisseurs de soins de santé, et préservera le climat d'innovation que le système de brevets offre dans le domaine de la recherche génétique. Cette révision aurait pour objectif de moderniser la loi pour en arriver à un processus d'examen et d'approbation des brevets qui soit à la fois équitable et transparent. Ce processus devrait tenir compte du rôle des brevets sur les gènes à l'appui de l'industrie, et prévoir des mesures de protection appropriées pour les soins de santé, les médecins et les chercheurs. Voici quelques exemples des objectifs éventuels de cet examen :

a) Veiller à adopter des mécanismes de protection appropriés pour protéger les professionnels de la santé et les établissements de santé lorsqu'ils utilisent du matériel génétique dans le cadre des travaux de recherche ou de la prestation des soins, contre toute poursuite ou menace de poursuite portant sur des gènes brevetés ou des séquences de l'ADN. Cette approche permettra donc de continuer à utiliser les différentes formes de dépistage (et leur brevetage) et d'intervention qui utilisent chacune une partie du même gène, tout ce gène ou une séquence de l'ADN. Cependant, elle ne permettra pas à un brevet sur les gènes de contrôler en fait toute utilisation médicale future de cette séquence génétique ou partie de cette dernière.

b) Concevoir de nouvelles lignes directrices, modalités et matériel de formation pour le Bureau des brevets concernant les brevets génétiques. Il faudra énoncer des lignes directrices claires qui donneront des précisions sur les critères de nouveauté, de non-évidence et d'utilité dans la mesure où ils s'appliquent à l'octroi de brevets génétiques. Il faudra également porter une attention particulière au brevetage PNS (polymorphisme d'un nucléotide simple) et EST (séquence EST) et décider si l'on doit accorder ces types de brevets et dans quelles conditions.

c) Définir clairement le matériel brevetable pour exclure les brevets génétiques généraux portant sur des utilisations éventuelles multiples et restreindre les brevets à des utilisations claires et définies.

d) Expliquer les exceptions au titre de l'« utilisation expérimentale » et de l'« utilisation clinique non commerciale » de la *Loi sur les brevets* afin de bien préciser que l'utilisation non commerciale clinique du matériel génétique breveté et l'utilisation à des fins de recherche générale du matériel breveté sont exclues.

e) Élargir l'exclusion au titre des « méthodes de traitement médical » de la *Loi sur les brevets* pour mettre en place des mécanismes de protection explicites de la responsabilité des médecins et des établissements médicaux au titre de la prestation des services médicaux financés par les deniers publics dans le domaine de la génétique, y compris les services de diagnostic génétique basés sur du matériel breveté.

f) Compte tenu des récents progrès accomplis dans le domaine du clonage humain, et des décisions prises par d'autres compétence consistant à breveter la production de cellules embryonnaires d'organes humains, nous conseillons vivement au gouvernement fédéral de songer à adopter un « ordre public » ou une clause de moralité dans la *Loi sur les brevets*. Un tel mécanisme, s'inspirant de l'expérience européenne et modifié comme il se doit, accorderait au commissaire aux brevets le pouvoir de refuser l'octroi de brevets portant sur des procédés, des produits et des techniques qui sont censés porter atteinte à la morale et à l'éthique canadiennes. De tels pouvoirs n'existent pas à l'heure actuelle.

g) Introduire une période d'opposition de neuf mois lors de l'octroi d'un nouveau brevet génétique, basée sur le modèle actuel de l'Office européen des brevets, pour permettre aux parties intéressées et visées d'expliquer pourquoi le contenu, la portée ou la validité du brevet devraient faire l'objet d'un examen.

h) Réviser les clauses de délivrance obligatoire de licences de la *Loi sur les brevets* afin d'inclure les tests de diagnostic et de dépistage génétiques au système de santé publique, et d'accorder ainsi au commissaire le droit d'octroyer une licence obligatoire et de fixer un taux de redevance approprié, après avoir fait appel à l'expertise appropriée de l'industrie et du secteur de la santé, le cas échéant, mais sans avoir à négocier auparavant avec le breveté.

i) Examiner la possibilité de créer un tribunal spécialisé chargé de traiter les appels interjetés aux décisions du commissaire et d'arbitrer dans les dossiers touchant la validité des brevets et les contrefaçons de brevet.

SURVEILLANCE ET RÉGLEMENTATION PAR UN ORGANISME DE COORDINATION INTERJURIDICTIONNEL

14. Confier aux ministres de la Santé la responsabilité de concevoir une ébauche de mandat pour une commission de génétique éventuelle et de préciser les liens hiérarchiques, les buts et objectifs fondamentaux et les rôles et responsabilités à l'égard des ressources et des comités provinciaux. On pourrait également confier aux ministres la responsabilité de déterminer les sources de financement appropriées d'une telle initiative, y compris le financement fédéral en tant qu'option.

Confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'entreprendre les travaux de base requis pour favoriser une coordination de l'approche interjuridictionnelle dans le domaine du dépistage génétique. Cette responsabilité pourrait débuter par un examen détaillé des types et des formes de dépistage dont se servent à l'heure actuelle les différentes compétences, et l'établissement de certains principes et objectifs clés qui pourraient constituer les fondements d'un cadre futur.

SOUTIEN DU SECTEUR DE LA BIOTECHNOLOGIE

16. Confier aux ministres de l'Industrie la responsabilité d'examiner les domaines prioritaires, afin de renforcer le secteur de la biotechnologie, par le biais de l'adoption de plusieurs mesures novatrices, à savoir :

- **Examiner le soutien offert aux sociétés dans le domaine des sciences de la vie, afin de favoriser la recherche, le développement et l'innovation. Un tel soutien pourrait inclure une augmentation du financement au titre de la recherche et du développement, de même que des incitatifs fiscaux et des encouragements à l'investissement.**

- **Continuer à accorder un financement fédéral spécial au titre de la réglementation de la biotechnologie après 2002-2003, afin d'octroyer les ressources permettant de faire face à l'augmentation prévue de 500 pour cent des applications biotechnologiques au cours de la prochaine décennie.**

- **Adapter la prestation des services liés à la propriété intellectuelle offerts par l'Office de la propriété intellectuelle du Canada (OPIC), afin de créer un milieu approprié et prévisible au plan de la propriété intellectuelle.**

- **Faire participer des représentants de l'industrie de la biotechnologie aux discussions pour veiller à ce que l'OPIC offre des services compétitifs à l'échelle mondiale dans le domaine du brevetage biotechnologique.**

RÉSUMÉ i

TABLE DES MATIÈRES

1. Les nouvelles frontièrs en médecine 1
1.1 Recours à la génétique en médecine 4
1.1.1. Dépistage génétique 5
1.1.2 Thérapie génique 6
1.1.3 Pharmacogénétique et pharmacogénomique 8
1.1.4 Puce à AND 11
1.2 Introduction à la génétique 13
1.2.1 Gènes 14
1.2.2 Mutations génétiques et maladie 14
1.3 Projet de génomes 15
1.4 Rôle du Canada 18
1.5 Situation actuelle 19
1.5.1 Situation actuelle en matière de dépistage génétique 20

2. Remise en question des modes d'action actuels 22
2.1 Plus qu'un simple test 23
2.2 Protection de l'information génétique, déficience et discrimination 25
2.3 Consentement éclairé 27
2.4 Déficience 28
2.5 Dépistage génétique chez les enfants 30
2.6 Médicalisation de questions sociales 30

3. Les brevets 31
3.1 Qu'est-ce qu'un brevet? 33
3.2 Les gènes peuvent-ils être brevetés? 35
3.2.1 Comment en sommes-nous arrivés là? 35
3.2.2 Directive européenne relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques 36
3.2.3 Brevets sur les formes vivantes 37
3.3 Étendue du brevetage des matières génétiques 37
3.3.1 Cellules souches 38
3.3.2 SNP Consortium 39
3.4 Problèmes reliés au brevetage des matières génétiques 40
3.5 Conséquences pour les soins de santé 43
3.6 Réformes concernant les brevets 45
3.6.1 Résumé des recommandations 46
3.7 Résumé 53

4. Perception du public 54
4.1 Demande de dépistage et de services 56
4.2 Marketing direct auprès des consommateurs 57
4.3 Paiement 59
4.4 Engagement du public 60

5. Les répercussions économiques	62
5.1 Changement de paradigme	62
5.2 Analyse économique de la santé : études de cas	65
5.2.1 Quelles sont les implications?	68
5.2.2 Renforcer notre capacité d'analyse	69
6. La capacité de répondre aux besoins : resources humaines	70
6.1 Généticiens	71
6.2 Formation génétique des autres professionnels de la santé	72
7. Aperçu et réglementation	74
7.1 Human Genetics Commission (Royaume-Uni)	74
7.2 Assurance	75
7.3 Emploi	77
7.3.1 Principes directeurs sur le dépistage génétique	77
7.4 Le juste milieu	78
7.5 Évaluation des technologies de la santé	78
7.5.1 Génétique et évaluation des technologies de la santé	79
8. Recommandations	81
8.1 Cadre mixte	82
8.2 Éducation et engagement du public	83
8.3 Éducation professionnelle	84
8.4 Évaluation de la technologie génétique	85
8.5 Contrôle de la qualité des services offerts	86
8.6 Ressources humaines affectées à la prestation des nouveaux services	88
8.7 Protection de la vie privée, déficience et discrimination	88
8.8 Réforme du droit des brevets	90
8.9 Organisme de coordination mixte	91
8.10 Disponibilité coordonnée du dépistage	92
8.11 Soutien offert à l'industrie de la biotechnologie	93
9. Conclusion	95
10. Principales ressources	96
11. Bibliographie	
ANNEXE 1 : Tour d'horizon de certaines compétences	109
ANNEXE 2 : La position de certains organismes professionnels de médecine sur la brevetabilité des gènes	121
ANNEXE 3 : Tests génétiques prédictifs et coûts de soins de santé	123
ANNEXE 4 : Glossaire	132

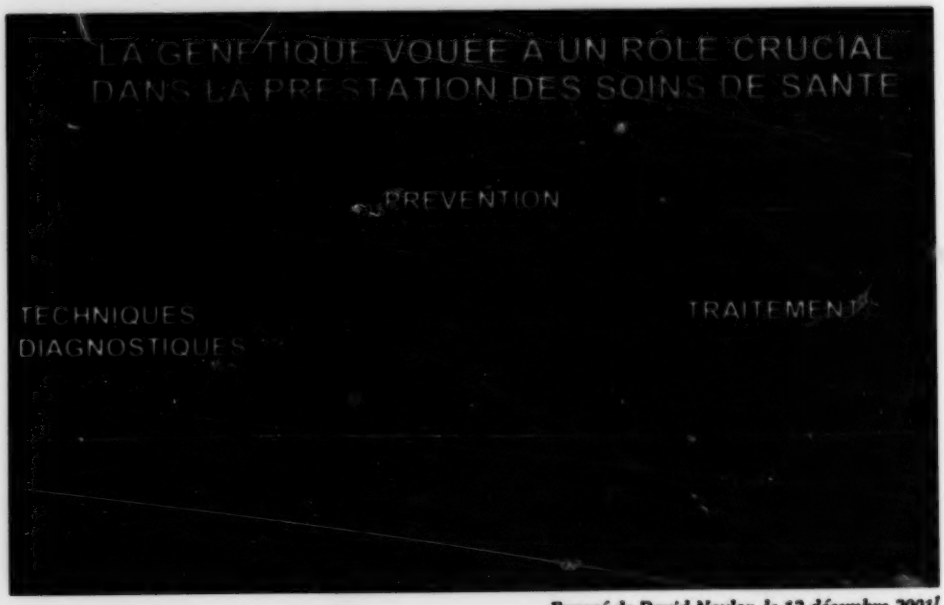
Les nouvelles frontières dans le domaine de la santé

Étant donné la multitude de découvertes récentes et imminentes en matière d'information génétique et de techniques génétiques, bon nombre de nos contemporains seront sans doute témoins d'une redéfinition fondamentale de la médecine.

Bien des voix se sont en effet levées pour annoncer que les percées en génétique transformeront maints aspects des soins de santé, depuis les techniques de diagnostic jusqu'aux divers traitements proposés aux Canadiennes et Canadiens, en passant par les protocoles de gestion des soins thérapeutiques. Ces transformations sont inéluctables, que notre société et notre système de soins de santé soient prêts à les accepter ou non. Elles ne se produiront pas du jour au lendemain, mais graduellement, de différentes façons, et comme certaines seront impossibles à prévoir, nous sommes à cette heure impuissants à nous y préparer, malgré notre bon vouloir.

Chose certaine, même avec notre connaissance toujours limitée du génome humain, c'est que nous assisterons sous peu à l'introduction de méthodes susceptibles de révolutionner l'identification, le traitement et le suivi des maladies, notamment en ce qui a trait aux techniques de diagnostic de prédispositions ou de susceptibilités à celles-ci sur le plan génétique. Quelques-unes de ces méthodes ont d'ailleurs déjà vu le jour.

Que ce soit dans les hautes sphères de la science et de la médecine ou dans la vie de tous les jours, nous n'avons cesse d'enrichir nos connaissances sur les composantes élémentaires de la vie humaine (les gènes) et les applications possibles des nouvelles techniques génétiques. D'ores et déjà, ces connaissances modifient notre entendement de la santé humaine et des soins de santé envisageables à l'avenir. L'information génétique et les technologies qui en découlent conduisent la médecine sur des voies jusqu'ici inconnues. Jusqu'où nous poursuivrons ces voies dépendra incontestablement surtout de l'intérêt qui leur sera porté, de l'opinion publique et des attentes des consommateurs – attentes concernant non seulement l'accès à des tests, des médicaments et des traitements sans précédent, mais à terme l'efficacité de la médecine.



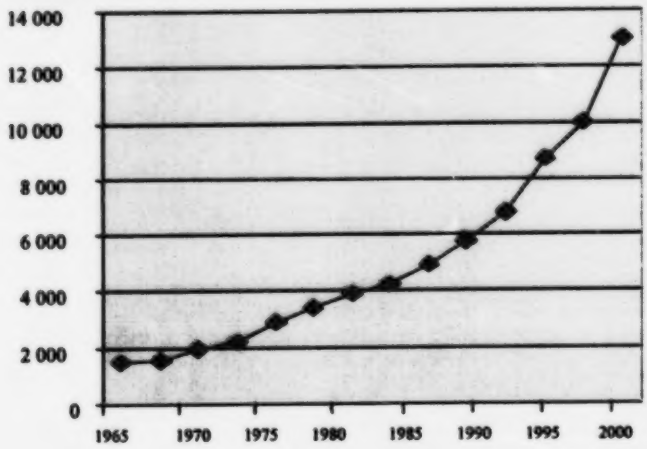
Exposé de David Naylor, le 12 décembre 2001[1]

La réaction du public sera sans doute, comme à l'accoutumée, très influencée par les grands titres de la presse faisant état de progrès décisifs dans la recherche en matière de génétique et de techniques génétiques. L'intérêt porté à ces progrès n'est pas sans fondement. S'il est vrai que tout le bruit fait à l'annonce d'une découverte est souvent suivi de longues années de travail discret et laborieux avant qu'une nouvelle application médicale ou diagnostique ne voie le jour, le fait est que la recherche génétique se poursuit sans arrêt. Cette recherche aboutit régulièrement à l'adoption de nouvelles formes d'interventions, de techniques de diagnostic et de traitements dans la prestation directe de soins au Canada et elle en laisse entrevoir quantité d'autres.

Comme c'est le cas pour tout autre progrès révolutionnaire, les espoirs que suscitent ces nouvelles formes d'interventions, de techniques de diagnostic et de traitements soulèvent aussi des problèmes majeurs. Certains de ces problèmes sont inhérents à la génétique, tandis que d'autres ne sont que des faiblesses exacerbées ou reflètent l'absence de réflexion préalable sur des questions de politique générale dans d'autres domaines.

Ainsi, même s'il y a fort à parier que le plein impact de la révolution génétique ne se ressentira pas de sitôt sur les soins de santé, nous devons néanmoins sans plus tarder commencer à mettre au point les outils, les politiques et les lois qui permettront au Canada et à notre système de santé de faire face aux changements à venir.

Corrélations gène-maladie établies au fil des années



Exposé de Anne Summers, le 12 décembre 2001[3]

Nous devons nous atteler à cette tâche dès aujourd'hui, car les découvertes et les nouveaux outils en technique génétique susceptibles de trouver une application dans la prévention, le diagnostic ou le traitement des maladies auront forcément des répercussions majeures sur notre système de santé. **Selon de récentes estimations, 60 pour 100 de l'actuelle population canadienne sera tôt ou tard atteinte d'une maladie comportant un aspect génétique.**[2] La recherche et les techniques génétiques renferment donc le potentiel de venir en aide à une vaste majorité de la population. Les Canadiennes et les Canadiens non seulement veulent avoir accès à ces nouvelles techniques, mais ils insisteront pour faire valoir ce qui leur semble un droit : il suffit pour s'en convaincre de voir le recours croissant aux tests déjà disponibles et combien ceux-ci ont la faveur du public.

L'intégration plus poussée des outils de recherche ou des techniques génétiques à la médecine conventionnelle soulèvera fatalement de nombreuses et profondes questions d'ordre éthique, social, juridique, financier et logistique touchant toutes les composantes de notre système public de soins de santé. Or, bien plus que des difficultés concrètes à surmonter, il s'agira là pour la plupart, eu égard à leur nature même, de questions de fond relatives à nos valeurs essentielles et à notre sens moral qui seront sources de tension et qui nous obligeront, en tant que société, à redéfinir ce qui, sur le plan de l'éthique, est acceptable ou non.

Qu'est-ce qui devrait être brevetable ou non et comment faire la part des choses à ce sujet? Les tests génétiques visant à dépister des maladies incurables devraient-ils être financés à partir des fonds publics? À quelle protection de notre propre empreinte génétique sommes-nous en droit de nous attendre? Les employeurs devraient-ils avoir accès à l'information génétique des personnes qu'ils emploient et si oui, jusqu'à quel point? Comment concilier les espoirs et les craintes que font respectivement naître la génétique et l'eugénisme?

Ce sont là des questions fondamentales s'il en est, qui dépassent les frontières du domaine de la santé proprement dit – autant de questions dont nous ne pouvons plus reporter l'examen ni le règlement si nous voulons établir une base solide propice à des avancées responsables de la médecine génétique.

Il importe de mettre en place des politiques, des règlements et des procédés bien clairs pouvant régir les futures applications de la génétique dans le domaine de la santé, de sorte que le système soit en mesure de pleinement profiter des avantages de la médecine génétique, alors même que la pratique médicale assimile déjà la « nouvelle » information génétique.

Si nous voulons tirer le meilleur parti des avantages qui pourront découler du Projet de génome humain (voir la section 1.3), les provinces et les territoires doivent, au même titre que le gouvernement fédéral, assumer leurs responsabilités et instaurer à la fois des stratégies clairvoyantes et des mécanismes de protection adéquats aptes à tracer les limites de ce qui est socialement acceptable en matière de génétique dans le domaine des soins de santé. L'ensemble des gouvernements provinciaux et territoriaux et le gouvernement fédéral devront unir leurs efforts pour décider de la voie à prendre à cet égard.

Ces choix décisifs devront s'appuyer sur l'examen approfondi de tous les enjeux et être porteurs de solutions novatrices. Certaines de ces solutions risquent d'être controversées et leur exécution lente et laborieuse, notamment la réforme du système de brevetage pour tenir compte de la nouvelle donne en recherche génétique.

Ceci étant dit, nos gouvernements ne doivent jamais perdre de vue que le droit n'est pas une abstraction. Au contraire, le droit a pour but de codifier nos valeurs et de fixer des limites à notre conduite, autrement il pose les paramètres de ce qui est considéré acceptable par la société. Si la connaissance du génome humain appelle une révision de ces paramètres, nous ne pouvons pas nous y dérober.

D'autres nouveautés, telles que la promotion à l'échelle du pays d'une approche coordonnée de l'étude et de la prestation des tests de dépistage génétique, pourraient devenir réalité dans un avenir plus proche, grâce aux progrès déjà réalisés en matière de coordination accrue dans le domaine pharmaceutique.

Au Canada, plusieurs provinces et territoires ont déjà commencé à esquisser une possible intégration du dépistage génétique dans le système de soins de santé. Incontestablement, il y a bien des choses que nos gouvernements provinciaux et territoriaux peuvent et doivent faire chacun de leur côté. Toutefois, une coordination planifiée et cohérente des efforts entrepris à l'échelle du pays accélérerait beaucoup les choses.

Pour preuve, il suffit de regarder ce qu'ont réussi à accomplir à ce jour les pays qui, bien avant le Canada, ont décidé d'agir, et d'agir de façon planifiée. Voici déjà plusieurs années que le Royaume-Uni s'est doté d'une commission de la génétique humaine (Human Genetics Commission), laquelle examine et, dans bien des cas, commence à régler, quantité de questions qui, chez nous, n'ont pour le moment pas même été mises sur le tapis.

Des titres comme ceux-ci font régulièrement la manchette : « Les tests génétiques garants d'un bébé en santé »[4] « Nouvelles possibilités de guérison offertes par la génétique »[5] et « Découverte d'un gène associé à l'autisme : possible clef du mystère de cette maladie ».[6]

Les médias ont pour la plupart tendance à prédire que les percées en génétique entraîneront en un rien de temps de nouvelles méthodes de prévention, de dépistage ou de traitement, voire la guérison de telle ou telle maladie. En réalité, l'identification d'une mutation génétique est souvent suivie de longues années de recherche et de développement avant qu'elle ne trouve son application dans une technique de diagnostic ou une intervention médicale.

Les gouvernements européens débattent depuis plusieurs années des implications éthiques de la recherche génétique, notamment de la commercialisation de ses découvertes et de leur application médicale, dans le but de circonscrire ces activités. L'Australie pour sa part a mis sur pied une commission importante chargée d'étudier le rôle de la génétique dans la société.

L'heure est venue pour le Canada de tirer profit des énormes contributions de son milieu de la recherche au Projet de génome humain et d'établir des lignes de conduite sociales, légales et procédurales telles que, d'une part, elles auront l'adhésion du système de soins de santé et de la société tout entière et, d'autre part, tout le monde sera prêt à contribuer au débat qui forgera l'avenir de la génétique. Faute de quoi, nous finirions par seulement réagir, individuellement, de façon isolée, sans aucune vision cohérente, aux percées scientifiques dans ce domaine. En bout de ligne, une telle situation ne pourrait que nuire au système de soins de santé canadien et à la société canadienne en général.

Le présent rapport vise en conséquence à proposer aux gouvernements provinciaux et territoriaux et, à terme, au gouvernement fédéral, une base de discussion générale et quelques balises préliminaires pouvant servir à orienter l'avenir des soins de santé au Canada et à défendre les valeurs sociales canadiennes. Ces balises préliminaires ne sont rien de plus que des suggestions visant à nous aider, ensemble, à accepter et à relever les défis associés à l'ère de la découverte du génome humain.

1.1 RECOURS À LA GÉNÉTIQUE EN MÉDECINE

Le recours à la génétique en médecine ne date pas d'hier. La première ébauche du génome humain a toutefois ouvert la voie vers l'acquisition de connaissances plus précises et l'élaboration d'un nombre croissant d'applications pratiques de celles-ci.

Tout le monde se félicite des apports de la recherche et des techniques génétiques aux soins de santé. Le diagnostic de certaines maladies peut aujourd'hui se faire plus rapidement que jamais grâce à des tests génétiques. Il est désormais possible de se soumettre à un test génétique pour savoir si l'on est atteint ou porteur d'une maladie ou si l'on y est susceptible. Armée de cette connaissance, une personne pourra dans certains cas, par une adaptation de son mode de vie, grandement modifier le cours possible de la maladie ou en retarder le déclenchement, et donc améliorer sa santé. Les techniques génétiques contribuent aussi à faire progresser les interventions médicales et les traitements. Elles permettent par exemple déjà de prendre certaines décisions de santé à l'égard de différentes maladies dès que celles-ci se manifestent, et donc d'en améliorer le pronostic.

L'enthousiasme engendré par toutes ces nouveautés ne doit cependant pas faire oublier aux responsables de la planification des services de santé l'aspect tout relatif du rôle de la génétique. En effet, les progrès dans ce domaine présentent un écueil que nous devons nous efforcer d'éviter, à savoir celui d'attribuer à la génétique des pouvoirs presque magiques, alors qu'en réalité, les déterminants de la santé traditionnels tels que le logement, l'alimentation et l'emploi exercent et continueront d'exercer une influence dominante sur la santé des Canadiennes et des Canadiens.

Ceci étant dit, ce n'est en général pas sans raisons que le rôle de la génétique dans le domaine des soins de santé suscite tant d'intérêt. En pharmaceutique, par exemple, on peut s'attendre au développement de nouvelles thérapies géniques de plus en plus spécifiques adaptées à des sous-types de maladies ou aux besoins particuliers des malades. La recherche génétique contribue à l'élaboration d'instruments d'évaluation qui donneront naissance à un nombre croissant de traitements basés sur l'empreinte génétique de la personne à laquelle ils sont destinés. Du même coup, de nouveaux produits pharmaceutiques verront le jour qui devraient s'accompagner de moindres risques d'effets indésirables.

En autant qu'elles soient employées à bien, ces nouveautés parmi tant d'autres en médecine génétique laissent entrevoir des méthodes de gestion thérapeutique plus éclairées, d'un meilleur rapport coût-efficacité, y compris un emploi mieux ciblé des médicaments, et donc des pharmacothérapies plus spécifiques[7].

Ces changements ne seront évidemment pas sans prix, à court comme à moyen terme. Au-delà des coûts marginaux additionnels associés aux nouveaux tests et traitements, il faudra investir des ressources pour s'assurer que le système de soins de santé canadien ait accès au savoir-faire en génétique indispensable à l'intégration efficace de cette science dans l'exercice de la médecine au jour le jour. Il s'agira non seulement de pourvoir des postes de spécialistes en génétique proprement dite, mais aussi d'un nombre croissant de conseillères et conseillers en génétique, sans parler du fait que les personnes fournissant des soins primaires (médecins, personnel infirmier et autres) devront avoir une formation et des compétences à jour en génétique qu'elles sont encore rares à posséder. Le système de soins de santé ne pourra guère absorber la facture d'une telle transformation, à moins d'une prise de conscience de la nécessité de lui accorder, en plus du financement nécessaire à son simple maintien, des fonds lui permettant d'évoluer de manière que les Canadiennes et les Canadiens puissent profiter des percées de la recherche la plus avancée.

La génétique et les techniques connexes englobent bien davantage que la découverte de gènes. Le secteur de la biotechnologie a donné naissance à une foule d'activités et de créneaux économiques dont l'influence devrait bientôt se faire sentir plus que jamais dans le domaine de la santé, entre autres la bioinformatique, qui permet de stocker et de récupérer l'information génétique et la protéomique, qui consiste à cataloguer l'ensemble des protéines codées par un génome, pour ne donner que deux exemples.

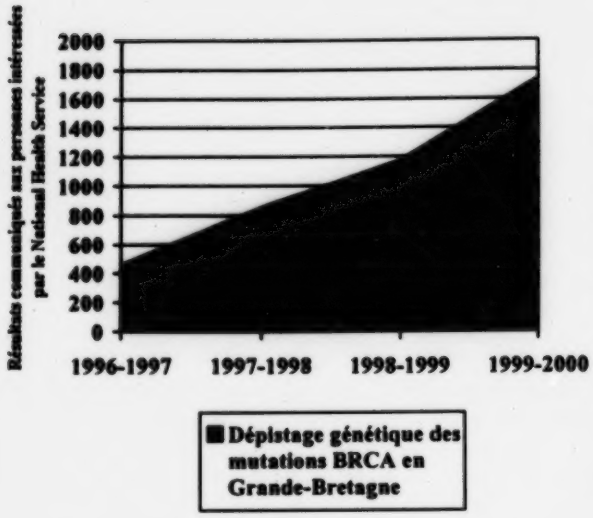
Les pages qui suivent abordent quatre aspects clefs de la recherche génétique d'où on peut s'attendre à voir une multiplication de retombées pratiques et éthiques sur la prestation des soins de santé.

1.1.1 DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE

Les tests génétiques sont de plus en plus un moyen simple et efficace à la fois de poser ou de confirmer un diagnostic ou de déceler la présence d'un gène ou d'une mutation génétique indiquant une susceptibilité à une maladie.

La décision routinière de procéder à des tests de diagnostic conventionnels est très souvent prise après qu'une personne présente certains symptômes ou réactions, alors que ce qui distingue divers types de tests génétiques est qu'ils sont utilisés (avec plus ou moins de succès) pour confirmer une maladie ou une prédisposition à celle-ci dans des personnes asymptomatiques. Techniquement, les tests génétiques impliquent une analyse directe de l'ADN visant à repérer des mutations génétiques particulières associées à des maladies précises ou à une susceptibilité accrue à ces maladies.

Les tests génétiques, qui font partie de la première vague d'applications médicales commercialisées suite aux découvertes récentes en génétique, sont demandés par un nombre rapidement croissant de médecins. Il existe à l'heure actuelle au moins 877 tests génétiques disponibles de par le monde



qui permettent de dépister des troubles génétiques chez les adultes, les enfants et les fœtus. Les généticiennes et généticiens de l'Ontario ont déjà plus de 600 types de tests génétiques à leur disposition[8].

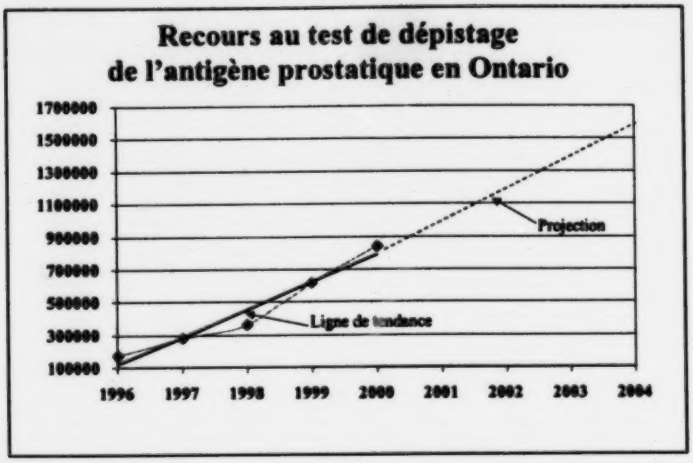
Parmi les troubles génétiques déjà couramment dépistés à l'aide de ces tests figurent la drépanocytose, le syndrome de Down, la mucoviscidose ou fibrose kystique, l'hémochromatose ou encore les cancers du sein et du colon. Vu la fréquence des découvertes relatives aux gènes et aux polymorphismes de nucléotides simples (PNS), le nombre de tests génétiques mis au point à des fins de dépistage devrait facilement atteindre les milliers au cours des prochaines années[9]. Le dépistage génétique devrait prendre différentes formes. On assistera entre autres à une multiplication des auto-tests : n'importe qui pourra commander une trousse de dépistage à domicile par Internet, prélever une goutte de son sang, faire parvenir cet échantillon à un laboratoire, même situé à l'étranger, puis attendre de connaître les résultats de son test, qui lui seront communiqués directement.

Parallèlement à cette multiplication des tests disponibles, nous assisterons incontestablement à une demande accrue pour de tels tests. On peut voir d'après ce qui s'est passé en Grande-Bretagne que cette demande peut connaître une hausse fulgurante dès le moment qu'un test génétique est mis sur le marché (le nombre de tests de dépistage des gènes BRCA 1 et BRCA 2 effectués dans ce pays ont par exemple grimpé de 240 pour 100 dans les quatre années qui ont suivi leur disponibilité pour le grand public).[10]

En Ontario, le recours au test de dépistage de l'antigène prostatique spécifique a augmenté de 388 pour 100 entre 1996 et 2000.[11] De plus en plus de gens réclament aussi à leur médecin l'exécution de tests génétiques dont ils ont appris l'existence sur Internet ou dans les médias.

1.1.2 Thérapie génique

La thérapie génique, autre développement de la génétique, cible des mutations (anomalies) génétiques spécifiques présentes soit dans des cellules somatiques (non reproductives), soit dans des cellules germinales (reproductives), afin de les corriger ou de les éliminer. La thérapie génique se distingue des traitements médicaux conventionnels en ce sens qu'elle est axée non pas sur les symptômes d'une maladie, mais sur sa cause génétique au niveau de l'ADN. En l'état actuel des choses, la thérapie génique semble très prometteuse pour les maladies monogéniques ou attribuables à l'anomalie d'un seul gène, telles que la fibrose kystique, qui sont plus aisées à diagnostiquer que des troubles associés à des facteurs multigéniques (interactions génétiques, environnement, mode de vie, etc.). On a jusqu'ici identifié quelque 100 gènes indicatifs de troubles monogéniques. Alors que la thérapie génique somatique est déjà en usage avec des résultats probants, la recherche et le développement se poursuivent à l'égard de la thérapie génique germinale, afin d'en évaluer les implications, voulues ou non, pour les générations à venir. Quelques essais de thérapie génique germinale ont eu lieu sur des humains, mais après la mise en évidence de certaines pratiques de recherche douteuses et de vives controverses, ils se poursuivent surtout, et avec succès, sur des animaux.



L'ÉVOLUTION DU DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE[12]

Nature des tests	Surtout diagnostics	Surtout diagnostics
Anomalies dépistées	Anomalies rares, touchant principalement des enfants. Forte probabilité que les personnes chez qui une telle anomalie est décelée aient ou développent la maladie qui y est associée.	Anomalies indicatives de maladies répandues, en particulier des maladies qui ne se déclarent qu'à l'âge adulte. Probabilité variable (faible à élevée) que les personnes chez qui une telle anomalie est décelée développent la maladie qui y est associée.
Nature des résultats	Confirment en général, mais pas toujours, la présence de la maladie, mais ne fournissent aucune indication quant à sa gravité.	Prévision plus complexe des risques de maladie, pouvant nécessiter la prise en considération d'un ou de plusieurs gènes et de l'environnement.

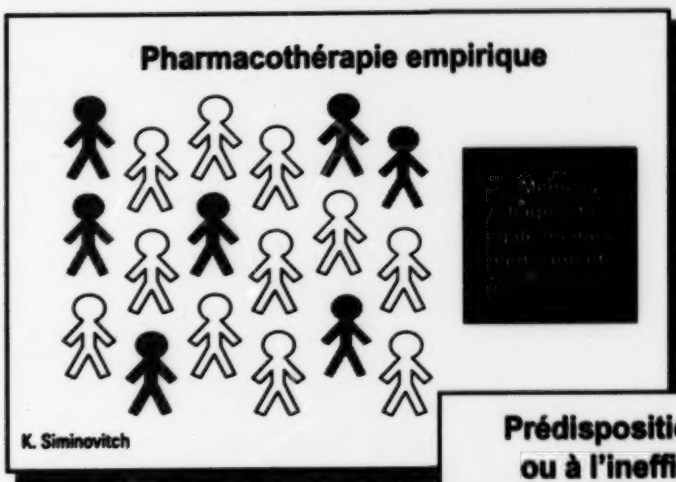
La thérapie génique laisse espérer une meilleure compréhension des fonctions que remplissent les gènes, l'identification des mutations génétiques et plus de précision au niveau des diagnostics. Sa plus grande promesse est qu'elle puisse servir (sans préjuger de la qualité de vie ultérieure des personnes concernées) à prévenir certaines maladies sources de grandes souffrances qui sont à ce jour incurables ou du moins à réduire la probabilité qu'une personne développe une maladie donnée. Une telle progression s'amorce par exemple par l'intermédiaire d'une étude effectuée à la Harvard Medical School, où les scientifiques ont guéri des souris de la drépanocytose à l'aide d'une nouvelle technique de thérapie génique[13]. Cet exploit a soulevé l'espoir d'une transposition de cette technique sur les humains, mais il faudra encore bien des perfectionnements avant que les premiers essais dans ce sens ne puissent avoir lieu.

Le prochain développement au niveau de la thérapie génique, une fois les impératifs éthiques et scientifiques de sécurité et d'efficacité satisfaits, devrait être le ciblage ou l'élimination des gènes mutés.

1.1.3 PHARMACOGÉNÉTIQUE ET PHARMACOGÉNOMIQUE

La pharmacogénétique est l'étude du rôle des gènes dans la réaction de l'organisme aux médicaments. Une fois qu'un médecin connaîtra la réaction génétique d'une personne à certains médicaments, il pourra adapter ses interventions pharmacothérapiques aux besoins particuliers de celle-ci. Présentement, les médecins ne sont pas toujours en mesure de prévoir la réaction d'une personne aux médicaments qu'ils lui prescrivent ou de déterminer quelle posologie lui conviendrait le mieux. Or, s'il est vrai que l'on connaît la posologie et les effets indésirables des médicaments en général, chacun tend à réagir aux médicaments un peu différemment.

Par ailleurs, il n'y a présentement pas moyen de savoir à l'avance si un médicament s'avérera efficace pour une personne ou non, ni s'il s'accompagnera pour elle d'effets indésirables. La pharmacogénétique, dont l'un des objectifs à long terme est de personnaliser les soins médicaux, commence déjà à porter fruit avec la découverte de nouveaux produits pharmacologiques et la mise au point clinique de nouveaux médicaments. Le progrès des connaissances en génétique s'accélère sans cesse, tant et si bien que les médecins seront bientôt capables de s'appuyer sur des tests basés sur l'ADN de chacune des personnes confiées à leurs soins pour choisir avec plus de certitude les médicaments et posologies susceptibles de lui convenir. Pour se faire une idée de l'extrême utilité que pourra revêtir ce type de tests, il suffit de se pencher sur les leçons tirées de l'utilisation du test « TruGene HIV-1 », récemment mis sur le marché aux États-Unis.[15] Ce test de génotypage vise à offrir aux médecins de l'information très détaillée sur la réaction d'une personne à certains médicaments, y compris ceux qui ne lui font pas d'effet, s'il y en a. Vu les régimes médicamenteux très complexes auxquels sont souvent astreintes les personnes porteuses du VIH et les risques graves d'une éventuelle pharmacorésistance, ce genre de génotypage peut expliquer l'engouement actuel pour les nouvelles méthodes de dépistage qui pointent à l'horizon.



Exposé de David Naylor, le 12 décembre 2001[14]

On estime à l'heure actuelle que plusieurs gènes jouent un rôle dans la réaction de l'organisme aux médicaments. La recherche pharmacogénétique se poursuit en vue de confirmer et de mieux analyser les interconnexions entre les gènes et les produits pharmaceutiques.

Avec l'étude des divers effets d'un médicament sur l'expression génétique dans le génome tout entier, la pharmacogénétique pourrait grandement réduire les préjudices causés par les pharmacorésistances et autres effets indésirables des médicaments. Une réalisation même partielle des espoirs qu'engendre la pharmacogénomique représenterait un progrès énorme.

Les effets indésirables des médicaments ont des conséquences très graves tant pour la santé des personnes concernées que pour le système de soins de santé. À titre d'exemple, **aux États-Unis, les effets indésirables de médicaments généralement bien tolérés tuent plus de 100 000 personnes, en affectent gravement 2,2 millions et sont sans la moindre efficacité chez quantité d'autres**. En ce qui a trait à leurs retombées sur le système de soins de santé, les effets indésirables des médicaments sont l'une des principales causes d'hospitalisation aux États-Unis (1,5 million de cas par année, 100 000 décès, 4^{e} à 6^{e} cause de mortalité).[16] Bien que peu de données soient disponibles à ce sujet, **rien ne donne à penser que les effets indésirables des médicaments se produisent moins souvent au Canada qu'aux États-Unis.** On peut donc, à partir d'une extrapolation des statistiques américaines, estimer à 10 000 les décès annuels au Canada attribuables à une réaction toxique à des médicaments.[17]

L'approche traditionnelle des soins de santé changera donc radicalement à mesure que les connaissances en génétique substitueront aux actuels procédés strictement basés sur le discernement professionnel, mais aussi sur les tâtonnements, des stratégies de prévention et de traitement adaptées aux besoins des particuliers. On assistera à la composition de produits pharmacologiques spécialement conçus pour la patiente ou le patient à qui ils sont destinés. Cet avènement des pharmacothérapies personnalisées posera aussi d'immenses difficultés aux gouvernements provinciaux et territoriaux pour ce qui est de l'admissibilité à ces médicaments d'utilisation générale ou restreinte et de leurs modalités de prise en charge ou de remboursement.

Si nous voulons que la pharmacogénomique remplisse son plein potentiel en matière d'interventions ciblées, nous devons de toute urgence procéder aux études cliniques et épidémiologiques nécessaires pour, d'une part, cerner les différentes réactions aux médicaments de personnes aux patrimoines génétiques ou « génotypes » variés et le taux de prévalence de ces divers génotypes tant au sein de la population que dans les sous-groupes démographiques pertinents et, d'autre part, résoudre la question de savoir si des facteurs environnementaux viennent s'ajouter aux facteurs génétiques pour façonner la réaction à un médicament et si oui, dans quelle mesure. L'efficacité des médicaments existants, en particulier par rapport à leur coût, mérite aussi d'être réexaminée. Des essais cliniques et une épidémiologie d'observation s'imposent en vue de recueillir les données démographiques indispensables à l'application de la pharmacogénomique dans l'exercice de la médecine et les services de santé publique.

MÉDICAMENTS D'USAGE COURANT ET POURCENTAGE DE LA POPULATION SUR LAQUELLE ILS PRODUISENT UN EFFET INDÉSIRABLE OU PEU SATISFAISANT[18]

Bêtabloquants (cardiopathie, hypertension)	15 – 35 %
Inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine (hypertension)	14 – 37 %
Inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine II (hypertension)	12 – 29 %
Inhibiteurs de l'HMG CoA-reductase (cholestérol)	11 – 33 %
Inhibiteur spécifique du recaptage de la sérotonine (dépression)	9 – 35 %
Agents tricycliques (dépression)	20 – 57 %
Stéroïdes - 5_ reductase	30 – 80 %
Inhibiteurs des récepteurs 5HT1 (migraine)	20 – 45 % _
Ipha-interféron (hépatite C)	30 – 70 %
Agents anti-néoplasiques	20 – 80 %

Présentation de David Naylor, le 12 décembre 2001

Les progrès de la pharmacogénomique en matière d'innocuité et d'efficacité des médicaments sont indéniablement positifs, mais leur utilité ne sera pas nécessairement universelle.

Face à un nombre restreint de consommateurs potentiels pour un médicament donné, les forces du marché pourraient dicter soit une réduction des activités de recherche et de développement qui y sont consacrées, soit une hausse de son prix à la vente. Dans le domaine de la recherche pharmacologique, les produits susceptibles d'aider un nombre limité de personnes sont parfois qualifiés de « médicaments orphelins » : plusieurs gouvernements ont mis en place des textes de loi et des mesures incitatives pour garantir la recherche et le développement s'y rapportant. En notre ère génétique, la notion de « consommateurs » pourra désormais inclure non seulement les personnes atteintes de la maladie qu'un médicament vise à soigner, mais celles ayant un génotype particulier.

Quelle sera l'influence de la pharmacogénomique sur les critères pris en considération au moment de décider quels médicaments développer et pour qui? Quels facteurs, si tant est qu'il y en aura, garantiront que les stratégies de développement de produits pharmaceutiques tiendront compte de tous les segments de la population? Ce sont là des questions auxquelles nous n'avons encore aucun élément de réponse.

S'il est un objectif assuré de faire l'unanimité, c'est certainement la diminution du nombre de personnes admises à l'hôpital par suite des effets indésirables d'un médicament, diminution qui, à plus long terme, pourrait atténuer la pénurie de lits auxquels se heurtent les hôpitaux. Le problème, c'est que nous ne savons pas encore quel sera le prix d'une telle évolution. Depuis 1985, nous assistons au Canada à une progression des dépenses au titre des médicaments deux fois supérieure à celle constatée pour l'ensemble du secteur de la santé. En hausse de l'ordre de plus de 10 pour 100 chacune des cinq dernières années, ces dépenses se sont chiffrées rien que pour les médicaments vendus sur ordonnance à 12,3 milliards de dollars en 2001.[19]

On peut s'attendre à ce que les nouvelles interventions pharmacogénétiques et pharmacogénomiques s'accompagnent au départ de coûts élevés, mais aussi à ce que les plus efficaces d'entre elles aient des retombées positives sur le reste du système de soins de santé. Néanmoins, une diminution du nombre d'hospitalisations ne se traduira pas automatiquement par la libération de fonds additionnels pour des médicaments. En fait, compte tenu de ses contraintes financières à tant de niveaux, le système de soins de santé ne pourra guère tirer d'économies nettes de ces développements, tandis que les coûts des nouvelles interventions seront pratiquement incontournables.

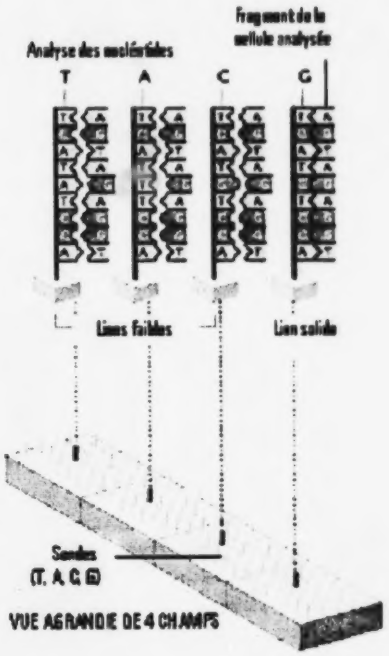
S'ajoutera au coût des médicaments eux-mêmes celui des tests de génotypage pouvant déterminer la réceptivité d'une personne à une ou plusieurs catégories de médicaments. Or, il y a fort à parier que ce coût n'inclura pas juste celui des tests proprement dits, mais aussi celui des conseils et autres services de consultation que les médecins fourniront à leur clientèle au moment de faire un choix parmi les possibilités de traitement envisageables.

La pharmacogénétique et la pharmacogénomique sont deux autres aspects de la recherche et des techniques génétiques qui contribueront à modifier la prestation des soins de santé grâce à des améliorations au niveau de la découverte et du développement de médicaments d'une plus grande innocuité et efficacité, dont la posologie pourra être établie au cas par cas de façon plus précise. Aussi prometteurs que ces travaux puissent être pour le système de soins de santé public du Canada, il nous faudra tirer le meilleur parti du potentiel à long terme de la pharmacogénétique et de la pharmacogénomique tout en faisant face au difficile impératif de couvrir les dépenses courantes au titre des médicaments avec très peu de ressources additionnelles.

1.1.4 PUCE À ADN

La puce à ADN (appelée aussi « biopuce ») a été annoncée comme une autre contribution technologique majeure à la « génétisation » de la médecine. La puce à ADN est le fruit d'une combinaison des activités de recherche et développement dans le domaine de l'informatique, de l'échantillonnage de l'ADN et de la recherche génétique en général.

Les puces à ADN utilisent la technologie des microcircuits intégrés pour grandement accélérer les analyses génétiques. Elles sont en mesure de recueillir l'information génétique à une vitesse vingt-cinq fois supérieure à celles des méthodes traditionnelles. En fait, les puces à ADN ont permis au Projet de génome humain d'avancer à un rythme inespéré. Si les progrès du côté de ces puces se poursuivent tel que prévu, les médecins, voire les patientes et patients eux-mêmes, pourront bientôt analyser une goutte de sang ou un cheveu et y découvrir jusqu'à 20 000 ou 30 000 caractères génétiques de la personne chez qui l'échantillon d'ADN aura été prélevé.[20]



Ce graphique illustre l'analyse d'un échantillon d'ADN à l'aide d'une biopuce. L'échantillon à analyser, marqué par fluorescence, est fragmenté en courts brins d'ADN, agissant comme des sondes. La biopuce est alors immergée dans l'échantillon d'ADN, dont les brins vont s'accrocher aux fragments d'ADN complémentaires sur la biopuce. Une machine spéciale lit alors les résultats sur la biopuce et les interprète en fonction des liens qui se sont effectués entre l'ADN sur la biopuce et celui des sondes de l'échantillon.

J.Isaacs[21]

Grâce à une puce à ADN, il devrait être possible de diagnostiquer une maladie à composante génétique en l'espace de quelques minutes et même, théoriquement, de procéder à des centaines de tests simultanément. On estime à 400 000 le nombre d'échantillons que cette technique génétique devrait permettre d'analyser en l'espace de cinq minutes. Les puces à ADN simplifient nettement les dépistages de routine ou de masse et permettent non seulement de surveiller de près l'efficacité de la thérapie proposée à quelqu'un, mais aussi l'information, les interactions et les dépendances complexes relatives à ses gènes.

Les puces à ADN ont le potentiel d'énormément faciliter la recherche génétique, vu que les spécialistes peuvent maintenant procéder pour ainsi dire de bas en haut (en partant d'un gène pour découvrir une protéine réceptrice et de là un éventuel médicament).[22] On entrevoit également une série d'applications cliniques pour cette technologie. Les puces à ADN pourraient notamment servir à identifier la souche précise de bactéries à l'origine d'une maladie et à mettre au point l'antibiotique le mieux adapté pour combattre celle-ci.

Associées à la pharmacogénétique, les puces à ADN pourraient contribuer à réduire les effets indésirables des médicaments et à augmenter la pertinence des prescriptions d'antibiotiques.[23] De plus, les responsables d'une étude très récente se sont servi de la technologie des biopuces pour différencier la leucémie infantile aiguë d'autres types de leucémie non aiguë ou de « lignage mixte ». Avec cette découverte, la technologie des biopuces a essentiellement permis de mettre le doigt sur une nouvelle maladie, et ce grâce à l'étude des produits d'expression de la totalité du génome. On lui attribue ainsi l'ouverture d'une nouvelle ère de diagnostics moléculaires.[24]

Les puces à ADN ne sont plus de la fiction et plusieurs sociétés s'apprêtent à les mettre sur le marché. Il reste toutefois d'importants obstacles technologiques et réglementaires à surmonter. Les sociétés productrices de biopuces poursuivent leurs recherches pour trouver moyen de multiplier le nombre de tests pouvant être effectués à l'aide d'une seule puce à ADN et de réduire leurs coûts, tout en augmentant leur capacité de production pour faire face à la demande escomptée. Présentement, le prix des puces à ADN se situe entre 100 et 450 $ US, mais l'un de leurs producteurs, la société Affymetrix, estime que des puces à ADN capables de déceler instantanément l'activité de dizaines de milliers de gènes humains pourraient bientôt être disponibles pour à peine 5 $ US.

Les possibilités offertes par les puces à ADN en ce qui a trait au nombre de tests pouvant être effectués en un rien de temps, même simultanément, sont fantastiques. Pareille efficacité devrait se traduire par une baisse du coût des tests. Toutefois, vu l'incroyable quantité d'information à laquelle les biopuces donnent accès, leur utilisation ne manquera pas de soulever une foule de questions concernant ses éventuelles retombées. Tant et si bien qu'il faudra examiner une question de base, celle de savoir si le simple fait de l'existence d'une technique justifie son utilisation.

De nos jours, dans la plupart des systèmes de soins de santé qui offrent des tests de dépistage génétique, il est coutume de fournir aux personnes concernées des services de consultation avant et après le test, de façon à les informer de ce que celui-ci pourra ou ne pourra pas révéler, de même que des traitements disponibles (ou non), et à les aider à comprendre la signification spécifique des résultats de leur test.

Les puces à ADN risquent de soulever des problèmes sans précédent. La plupart des activités de dépistage génétique entreprises à l'heure actuelle, y compris les services de consultation, portent sur un nombre limité de tests relatifs à une maladie précise ou une prédisposition à celle-ci, pas sur une multitude de tests.

Si le public devait en fin de compte avoir accès aux puces à ADN permettant d'analyser plusieurs gènes à la fois, des questions se posent quant aux motifs d'utilisation de cette nouvelle technique. Dans l'optique où il s'agirait simplement de procéder plus rapidement, de façon moins coûteuse et plus fiable que par d'autres méthodes à des tests individuels précis, il n'y aurait guère de problème. Par contre, si la technique était utilisée de manière à permettre, voire à effectuer, le dépistage simultané de plusieurs marqueurs génétiques associés à des maladies différentes, les choses se compliqueraient. On est par exemple en droit de se demander comment les médecins ou les conseillères et conseillers en génétique pourraient préparer une personne aux résultats d'un dépistage simultané d'une foule de maladies ou de marqueurs prédictifs. En l'espace de quelques instants, une personne pourrait en effet apprendre qu'elle possède sur ses gènes des marqueurs associés à plusieurs maladies ou troubles.

Bien que la présence de ces marqueurs puisse être indicative d'une prédisposition ou d'une susceptibilité accrue à certaines maladies ou troubles, d'autres facteurs importants (p. ex., le mode de vie ou l'environnement) et leurs interactions doivent être également pris en considération et doivent absolument faire partie des discussions informées qui auront lieu sur les résultats des tests.

L'incroyable quantité d'information mise en lumière par les tests réalisés avec des puces à ADN risque d'être trop difficile à absorber ou gérer aussi bien pour les professionnels de la santé que pour les personnes directement concernées. Vu que les médecins courent déjà après la montre et que le public voit dans la génétique plus de risques que la preuve recueillie à cet égard ne pourrait donner à penser, il s'agit d'étudier de très près les répercussions de ce type de tests afin d'éviter les préjudices éventuels que pourraient causer des décisions de traitement mal avisées basées sur leurs résultats. Il faudra en particulier réfléchir très attentivement à la question de savoir si le public devrait avoir accès à la vaste quantité de tests simultanés que cette technologie devrait théoriquement rendre possibles ou seulement aux tests de dépistage d'une ou de plusieurs maladies précises que leur médecin jugera indiqués.

D'autres enjeux feront certainement surface. Certains, bien que n'étant pas directement liés à la puce à ADN, notamment en ce qui a trait à l'utilisation, au stockage et à la diffusion des résultats des tests, seront exacerbés par la stupéfiante quantité d'information générée par cette technologie. Nul ne saurait mettre les difficultés que pose la protection des renseignements génétiques sur le dos de la puce à ADN. Ceci étant dit, l'utilisation de ce type de puce ajoutera une indéniable urgence à cette question.

1.2 INTRODUCTION À LA GÉNÉTIQUE

Comprendre les percées en génétique suppose des rudiments de connaissances au sujet des gènes, de la génétique et de la technologie s'y rapportant. Les pages qui suivent présentent donc quelques notions de base concernant les gènes et les mutations génétiques.

1.2.1 GÈNES

Les gènes sont souvent qualifiés de « véritable alphabet du vivant ». Ils représentent essentiellement le « livre de la vie », qui prévoit le développement de tout organisme. Les gènes déterminent quantité de caractères qui nous distinguent les uns des autres, tels que la couleur de nos yeux, notre groupe sanguin et même notre prédisposition à certaines maladies.

Les enfants héritent des gènes de leur père et de leur mère. Physiquement, les gènes sont des unités à l'intérieur de cellules faites d'acide désoxyribonucléique (ADN). Au sein de ces cellules, les gènes sont organisés en chromosomes. Un enfant hérite 23 chromosomes de chacun de ses parents. Les chromosomes, en interaction avec l'environnement, déterminent nos caractéristiques physiques, voire peut-être même certains de nos traits de comportement. La structure des gènes, l'ADN, est composée de quatre « nucléotides » ou bases azotées (A, T, C et G) dont la combinaison donne naissance à 64 séquences différentes. À bien des égards, l'ADN ressemble à un code formé de quatre lettres (A, T, C et G). Chaque code fournit à l'organisme les instructions nécessaires pour fabriquer des protéines, qui à leur tour donnent des instructions à l'organisme. L'ADN est constamment répliqué, de sorte que les gènes puissent continuer à fournir des instructions aux protéines.

La duplication ou « réplication » de l'ADN est un processus par lequel l'ADN produit une copie conforme de lui-même. Ce faisant, l'ADN veille à ce que les protéines continuent de recevoir et d'exécuter leurs instructions. La réplication des cellules dans diverses parties de l'organisme a lieu à intervalles différents. Une fois que les cellules reçoivent de l'information d'un gène ou d'un gène répliqué, elles donnent des instructions à l'organisme. À titre d'exemple, en ce qui concerne les cheveux, la réplication de l'ADN ordonne aux protéines de travailler sans arrêt, autrement dit de produire des cheveux, et la réplication de l'ADN garantit que les protéines ordonnent à l'organisme de produire des cheveux jour après jour. Il arrive toutefois que des erreurs se produisent durant la réplication de l'ADN, erreurs qui peuvent être à l'origine de mutations génétiques.

1.2.2 MUTATIONS GÉNÉTIQUES ET MALADIE

Un problème au niveau de la réplication des gènes peut donner naissance à une mutation génétique. Les gènes ayant subi une mutation peuvent également être transmis par voie héréditaire. Les mutations génétiques peuvent entraîner une maladie lorsqu'elles altèrent le fonctionnement d'un gène ou qu'elles interfèrent avec la fabrication de protéines.

Les gènes humains héréditaires ont sans exception un caractère soit dominant, soit récessif. Pour ce qui est des gènes mutés transmis de façon héréditaire, ils peuvent être soit dominants, soit récessifs, ou encore associés aux chromosomes sexuels. L'hérédité de ces trois types de gènes est décrite ci-après.

Gènes dominants

Un gène dominant affecte la personne qui en hérite. Cela signifie qu'il suffit pour qu'un gène (et donc le caractère qui s'y rattache) soit présent chez une personne que celle-ci l'hérite de son père ou de sa mère. Autrement dit, si un homme ou une femme transmet un gène dominant à son enfant, l'enfant manifestera le caractère correspondant. À titre d'exemple, la chorée de Huntington est causée par la transmission héréditaire d'un gène dominant. Si une personne porteuse du gène responsable de la chorée de Huntington transmet ce gène à ses enfants, ses enfants développeront cette maladie.

Gènes récessifs

Contrairement aux gènes et donc aux caractères dominants dont une personne peut hériter de son père ou de sa mère seulement, les gènes récessifs ne peuvent produire chez une personne les caractères qui leur sont associés qu'à condition que celle-ci en hérite à la fois de son père et de sa mère. Autrement dit, une personne ne manifestera le caractère lié à un gène récessif que si ses deux parents sont porteurs de ce gène et le lui transmettent tous les deux. Quelqu'un qui hériterait d'un gène récessif de son père ou de sa mère uniquement ne développerait pas le caractère correspondant, mais serait porteur du gène récessif (et pourrait donc le transmettre à ses propres enfants). La fibrose kystique est un exemple de maladie génétique qui affecte les personnes ayant hérité du gène récessif s'y rapportant : les personnes qui sont atteintes de fibrose kystique ont hérité de ce gène à la fois de leur père et de leur mère.

Caractères génétiques sexospécifiques

Pour qu'une maladie sexospécifique frappe une personne du sexe féminin, il faut que cette dernière hérite à la fois de son père et de sa mère une anomalie génétique sur un chromosome X, puisque les femmes possèdent deux chromosomes X. Les hommes eux n'ont qu'un chromosome X : en conséquence, un seul gène récessif sur ce chromosome X suffira chez eux à causer la maladie génétique. Les gènes récessifs sur le chromosome X d'une personne du sexe masculin s'expriment toujours. On estime au moins 320 les maladies humaines associées au chromosome X, y compris l'hémophilie, l'héméralopie (cécité nocturne) congénitale, l'hypertension et la dystrophie musculaire progressive de Duchenne. On pense qu'il existe également une douzaine au moins de gènes associés au chromosome Y, en plus de ceux qui produisent les caractères physiques masculins.

1.3 PROJET DE GÉNOME HUMAIN

Le Projet de génome humain (PGH) est un programme de recherche international mis sur pied en vue d'établir une cartographie génétique et physique détaillée du génome humain (la cartographie complète du matériel génétique humain). Ce projet a pour but non seulement d'accélérer le processus de cartographie de la totalité du génome humain, mais aussi de veiller à ce que l'information ainsi cartographiée reste dans le domaine public, de sorte que des scientifiques, chercheurs, médecins ou autres professionnels de la santé puissent s'en servir. La philosophie à la base de ce projet est de rendre cette information universellement accessible, de sorte que toutes les personnes intéressées puissent la compléter et l'exploiter pour arriver à de nouvelles découvertes et créer de nouvelles techniques génétiques. Seize pays collaborent à ce projet, dont le Canada (voir l'encadré à la page 17 pour plus de renseignements sur la contribution canadienne à ce projet).[25] Les progrès fulgurants réalisés grâce à ce projet et les possibilités hier encore impensables qu'ils laissent entrevoir ont donné un formidable coup de fouet à l'innovation et à l'entrepreneuriat, ce qui ne saurait que profiter aux pays participants, voire même améliorer la qualité de vie de toute l'humanité. Évidemment, les participants se font la course pour découvrir de nouveaux gènes et chercher à obtenir la protection de leur propriété intellectuelle par l'intermédiaire de brevets.

Le Projet de génome humain, qu'on pourrait aisément qualifier de projet le plus ambitieux du genre jamais entrepris, a changé une fois pour toutes le milieu de la recherche génétique. Il a non seulement grandement enrichi la connaissance des gènes humains, mais il a mis la question du brevetage génétique sur l'avant-scène de la recherche, de la médecine et de la société. Jusqu'à ce jour, le PGH a mené à l'identification et à la cartographie de 30 000 séquences génétiques, comportant environ trois milliards de paires de bases d'ADN. Une première ébauche du génome humain a vu le jour en février 2001. Toute l'information publique tirée de ce projet promet de révolutionner les processus de recherche des localisations chromosomiques des gènes associés à certaines

maladies. L'ébauche du génome humain a d'ores et déjà permis aux scientifiques de trouver une trentaine de gènes liés à une série de maladies et de troubles à composante génétique, dont les cancers du sein, de la peau et du colon, les affections musculaires et la maladie d'Alzheimer. Elle a aussi été source d'un changement de paradigme, en ce sens qu'elle a radicalement modifié la conception de la recherche biologique. Par le passé, les scientifiques se penchaient sur un seul gène à la fois, quelques-uns tout au plus. Aujourd'hui, il est possible d'étudier des séquences entières du génome en une seule fois et il s'ensuit que la recherche de nouvelles méthodes de diagnostic, de traitement ou de prévention est abordée à plus grande échelle que jamais. Les scientifiques peuvent observer l'interaction de dizaines de milliers de gènes et de protéines au sein de réseaux interconnectés, tout en ayant la possibilité de repérer certains gènes et de concentrer leur efforts sur l'étude de tous leurs transcrits dans un tissu, un organe ou une tumeur.

Les scientifiques qui collaborent à ce projet ont identifié environ 1,4 million de localisations de variations individuelles dans les séquences d'ADN humain, variations qualifiées aussi de polymorphismes de nucléotides simples (PNS). Parallèlement à l'ébauche préliminaire du génome humain, les participants au Projet de génome humain ont, de concert avec le secteur privé, produit des représentations graphiques de PNS qui ont permis d'identifier les séquences d'ADN associées à une série de maladies courantes, notamment les maladies cardiovasculaires, le diabète, l'arthrite et certains types de cancer. Grâce à l'identification des gènes pathogènes et des PNS, les scientifiques sont en mesure de mieux orienter la mise au point de nouvelles thérapies d'une efficacité accrue.

De l'avis général, le décryptage ou « séquençage » complet du génome humain devrait à terme donner naissance à toute une gamme d'objectifs nouveaux ou mieux ciblés en matière de techniques de diagnostic et de pharmacothérapie. Déjà, de nouveaux traitements sont envisagés de façon exploratoire suite à la découverte de gènes responsables de l'asthme, de la maladie d'Alzheimer et de troubles de l'humeur tels que la dépression. Ceci étant dit, pour reprendre le sentiment exprimé en conclusion de l'article qui publiait la première ébauche du génome humain :

> **Il est bien évident que l'étude du génome humain va continuer à nous mener de découverte en découverte.[26]**

Saluée comme la plus importante contribution à la « nouvelle » génétique, la première ébauche du génome humain n'était que le début d'une véritable révolution dans ce domaine. Il est de la plus haute importance de veiller à ce que l'information qui se dégage de la recherche et des découvertes génétiques soit versée dans le domaine public, de sorte à faciliter son exploitation et son utilisation en vue d'améliorer la santé et le bien-être des humains. Le succès du Projet de génome humain alimente les espoirs et les possibilités concernant l'étude des maladies et procédés de traitement. Les percées relatives à l'interprétation des génomes d'autres espèces et à l'isolation de gènes nous ont fourni de formidables outils pour comprendre et modifier la génétique du corps humain et d'autres organismes.

QUELQUES CONTRIBUTIONS DU CANADA À LA RECHERCHE GÉNÉTIQUE

Nos scientifiques peuvent se targuer de nombreuses contributions clés à la génomique.

- identification du gène responsable de la dystrophie musculaire progressive de Duchenne et de la dystrophie musculaire oculo-pharyngique;
- identification du défaut génétique à l'origine d'une forme particulière de la maladie Tay-Sachs;
- découverte du gène associé à la fibrose kystique;
- identification du gène associé à la maladie de Wilson – une affection familiale caractérisée par une accumulation dans le foie de cuivre qui se répand dans le reste de l'organisme et qui cause de graves lésions au foie et au cerveau;
- découverte de deux gènes responsables de l'apparition précoce de la maladie d'Alzheimer, la forme la plus ravageuse de cette maladie;
- découverte d'un gène à l'origine du cancer du colon;
- découverte d'un gène lié au chromosome 13 responsable d'une prédisposition au cancer du sein;
- identification d'un gène baptisé CRX qui cause la rétinite pigmentaire à cône prédominant, une affection entraînant la dégénération des cellules de la rétine qui captent la lumière, les photorécepteurs;
- découverte du gène responsable de la maladie de Lafora, une forme très grave d'épilepsie;
- découverte d'un gène associé à l'agénésie du sacrum, un défaut au niveau du développement de la colonne vertébrale;
- découverte d'un gène souvent surexprimé qui contribue à la progression des cancers du sein;
- identification d'une région sur le chromosome 19 contenant un gène ayant une influence sur le degré de gravité de la fibrose kystique;
- identification d'un gène à l'origine d'un trouble métabolique touchant le foie;
- identification du gène responsable d'une forme de maladie rénale et élaboration d'un test de diagnostic correspondant;
- établissement d'un lien entre l'activité de gènes cancérigènes et le processus ordinaire de guérison des plaies à partir d'un modèle basé sur la mouche du vinaigre;
- identification du gène héréditaire lié au cancer de la prostate;
- mise au point d'un instrument clef de recherche en génomique par M. Michael Smith, ce qui lui a valu le prix Nobel de chimie;
- classement du Canada au 2^{e} rang mondial après les États-Unis sur le plan des activités de brevetage et au 6^{e} rang sur le plan de la publication de documents scientifiques;
- hébergement de la base de données du Projet de génome humain (autrement dit de l'ensemble des connaissances relatives au rôle des gènes humains) à l'Hôpital des enfants malades de Toronto. L'hébergement de cette base de données et la participation à sa constitution sont deux des contributions majeures du Canada à la plus grande révolution médicale du siècle.

1.4 RÔLE DU CANADA

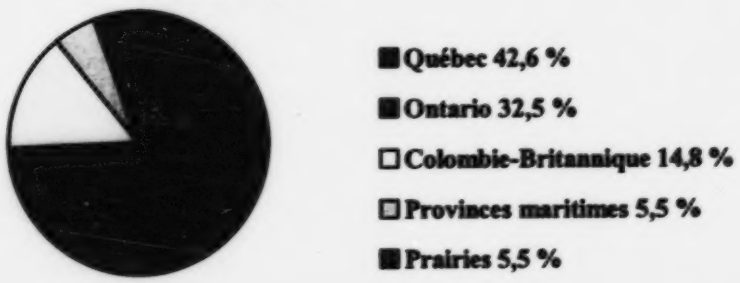
Comme nous venons de le voir, les contributions des Canadiennes et Canadiens à la recherche et aux techniques génétiques sont légion et la population tout entière en bénéficiera de maintes façons. Génome Canada, une société sans but lucratif qui se consacre à l'élaboration et à la mise en œuvre d'une stratégie pancanadienne de recherche en génomique au profit des Canadiennes et des Canadiens, s'est chargée de coordonner la participation du Canada au Projet de génome humain. Physiquement, l'un des principaux lieux de soutien et de coordination des travaux des divers centres recherche en génomique canadiens est le Ontario Centre for Genomic Computation. Ce centre, qui héberge la base de données internationale sur le génome, garantit au Canada un rôle central dans les initiatives internationales en génomique, telles que le Projet de génome humain.

Les scientifiques canadiens ont joué un rôle de premier plan à l'égard de quantité de découvertes et d'innovations concernant les gènes et les techniques génétiques, y compris la thérapie génique. En janvier 2000, une équipe de recherche torontoise annonçait par exemple une première mondiale, à savoir qu'elle avait réussi à administrer à un patient, par voie d'injection, une substance agissant sur l'ADN dans le but de favoriser le renouvellement de ses vaisseaux sanguins au niveau du cœur. Cette annonce a donné naissance à un important programme d'études cliniques sur l'application de la thérapie génique en cardiologie. Par ailleurs, en novembre de la même année, une équipe internationale comptant en son sein des membres canadiens a fait savoir qu'elle était parvenue à guérir le diabète de type 1 (juvénile) chez des rongeurs. Les scientifiques voient dans cette percée le point de départ d'une série de recherches plus poussées, y compris l'élaboration d'une thérapie génique susceptible de vaincre le diabète juvénile chez les humains.

L'industrie canadienne de la génomique, composante vitale de la deuxième industrie de biotechnologie en importance au monde, est en très rapide expansion. D'après un répertoire publié par Génome Canada[27], il existe au Canada non moins de 54 sociétés qui tirent profit de la recherche de pointe au pays dans les domaines de la génomique et de la protéomique. Sur ces 54 sociétés, 40 ont déclaré comme activité la découverte des gènes. Fin 2000, l'industrie canadienne de la génomique comptait neuf sociétés cotées à la bourse, dont les actions valaient au total 1,5 milliard de dollars. On y retrouve en Ontario, la société Visible Genetics Inc., située en tête de liste, dont la capitalisation boursière s'élève à 826,2 millions de dollars, ou encore GLYCODesign Inc., avec 136,8 millions. Parmi les autres chefs de file, citons Ecopia Biosciences Inc. et Signalgene Inc. au Québec, aux capitalisations boursières respectives de 226 millions et 97,5 millions de dollars.

La répartition géographique des sociétés de génomique canadienne, telle qu'illustrée ici sur ce diagramme circulaire, est de 42,6 % au Québec, 32,5 % en Ontario, 14,8 % en Colombie-Britannique et 5,5 % respectivement dans les Prairies et les Maritimes.

Répartition géographique des sociétés canadiennes de génomique



Soucieux d'appuyer la poursuite des accomplissements notoires dans ces domaines, le gouvernement fédéral a chargé Génome Canada en février 2000 de mettre sur pied et de gérer les cinq centres de recherche que sont aujourd'hui Genome Atlantic, Génome Québec, l'Institut de génomique de l'Ontario, Genome Prairie et Genome British Columbia, lui versant à ces fins 300 millions de dollars. Une partie de ces fonds (10 pour 100) était destinée à Genome Canada directement et le reste au financement des activités de recherche et développement des cinq centres régionaux de génomique. En novembre dernier, le gouvernement fédéral a annoncé le versement de 136 millions de dollars additionnels à ces cinq centres.financement des activités de recherche et développement des cinq centres régionaux de génomique. En novembre dernier, le gouvernement fédéral a annoncé le versement de 136 millions de dollars additionnels à ces cinq centres.

En mars 2001, Génome Canada a engagé des fonds en faveur de 22 projets entrepris par ces divers centres régionaux. Tous axés sur les soins de santé, ces projets ont entre autres pour objet les enjeux éthiques, juridiques et sociaux de la recherche et des techniques génomiques et protéomiques, ou encore la relation entre la génomique et la protéomique et l'environnement. Par ailleurs, les gouvernements canadiens n'ont pas tardé à saisir l'importance d'appuyer les activités de recherche et développement en génomique au niveau universitaire.

1.5 SITUATION ACTUELLE

Malgré les énormes progrès réalisés jusqu'ici sur le plan du séquençage du code génétique humain, de la découverte de gènes et du développement de techniques génétiques, le travail est loin d'être achevé et ses résultats ultimes ne seront connus qu'à l'issue de bien plus de recherches.

Toute nouvelle découverte à propos de la fonction de nos gènes promet de se traduire par une meilleure compréhension de la nature humaine. De plus, grâce à la multiplication de l'information génétique, les scientifiques n'ont cesse de revoir et de recalculer le nombre total de gènes présents dans le corps humain. Estimé à environ 100 000 gènes avant la publication de la première ébauche du génome humain en 2001, ce total a par la suite été ramené à 30 000 ou 40 000. Leurs calculs ne s'étant pas arrêtés là, certains scientifiques ont affirmé récemment que les humains auraient plutôt entre 65 000 et 75 000 gènes.[28] D'une façon comme d'une autre, même à ce stade préliminaire des découvertes à cet égard, d'extraordinaires progrès ont été réalisés en médecine. Selon différentes sources, de 600 à 4 000 maladies ou affections sont associées à des troubles génétiques.[29]

À mesure que les découvertes génétiques seront incorporées à l'exercice de la médecine, notre entendement de la condition humaine et des maladies qui nous affectent augmentera de façon exponentielle. Il ne fait pratiquement aucun doute que la médecine génétique va profondément changer la prestation des soins de santé.

L'essor de la médecine génétique nous obligera à repenser la prestation des soins de santé tant au niveau du système que des particuliers. Les percées en génétique entraîneront toujours l'élaboration de nouvelles techniques diagnostiques et thérapeutiques ou de techniques modifiées, notamment en matière de dépistage global ou individuel de troubles précis, de thérapies à l'intention de personnes présymptomatiques ou encore de perfectionnement des diagnostics. Vu la sensibilité de l'information susceptible de se dégager des techniques génétiques, la prise en compte des effets psychologiques de cette information sur la santé des personnes concernées et la prestation de services de consultation appropriés gagneront en importance dans le cadre des soins et des traitements médicaux.

Le système canadien de soins de santé devra aussi adopter une nouvelle classification des maladies, faciliter la mise au point de produits pharmaceutiques novateurs et améliorés et appuyer la personnalisation des soins de santé en permettant aux médecins de tenir compte des pharmacorésistances ou autres réactions aux médicaments, de sorte à ne prescrire dans la mesure du possible que des produits efficaces et sans effets indésirables. Il devra par ailleurs appuyer les applications issues de la recherche génétique, de sorte à accélérer le dépistage des maladies et donner aux médecins les moyens de concentrer leurs efforts sur les activités de prévention et de traitement.

1.5.1 SITUATION ACTUELLE EN MATIÈRE DE DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE[30]

Diagnostic prénatal : D'ici quelques années, avec le perfectionnement du dépistage sérologique chez la mère et des échographies, nous assisterons sans doute à un abandon progressif des tests cytogénétiques pour le dépistage des aberrations chromosomiques, sauf en ce qui a trait à la confirmation du résultat d'un test de dépistage antérieur. Les tests effectués diminueront donc, mais ils décèleront proportionnellement plus d'aberrations et devront donc être plus précis. Parallèlement, on devrait voir un recours plus fréquent aux analyses moléculaires et biochimiques, de même qu'une multiplication et un perfectionnement des méthodes de dépistage.

Dépistage en pédiatrie/tests de développement : Toujours utilisés à ces fins, les tests cytogénétiques, associés à d'autres techniques, contribueront à rapidement rehausser les normes en matière de diagnostics dans ce domaine. La cytogénétique dominera jusqu'à temps que les biopuces trouvent leur application pratique. On assistera à une multiplication des tests et des maladies qu'ils permettront de dépister, de même qu'à une plus grande fiabilité des résultats obtenus. Cette évolution pourra toutefois se traduire par une hausse des coûts et plus de recoupements au niveau des méthodes de dépistage.

Dépistage chez les adultes : La priorité dans ce domaine sera l'analyse des interactions complexes constatées à l'égard de certaines maladies entre, d'une part, les gènes et, de l'autre, l'environnement ou le milieu et le mode de vie. Cela se traduira par un recours accru aux tests génétiques pour dépister les personnes plus susceptibles que d'autres à des maladies courantes qui font leur apparition à l'âge adulte.

Dépistage génétique en oncologie : Le dépistage génétique en oncologie va continuer à trouver de nouvelles applications et s'étendre à un plus grand nombre de tumeurs (notamment par l'analyse du profil des gènes), de même qu'aux maladies récurrentes, voire mener à l'utilisation de thérapeutiques génétiques. On parle d'un recours plus fréquent au dépistage des marqueurs prédictifs pour des formes répandues de cancer (p. ex., cancer du sein, cancer des ovaires, cancer colorectal, tumeurs cutanées) et d'une demande de plus en plus forte pour ce type de tests en général, à cause de la prévalence croissante du cancer au sein de la population.

« Notre système de soins de santé se contente encore de demi-mesures. Il repose sur des techniques qui permettent d'atténuer quantité de maladies, mais pas de les guérir ni d'opérer de transformations significatives au niveau de l'état de santé des malades. Tout ce que nous sommes en état de faire pour le moment, c'est d'améliorer et de prolonger la vie d'un plus grand nombre de personnes. Il est temps d'examiner l'incidence de la médecine génétique sur la recherche et les techniques génétiques à venir, de même que sur l'utilisation du système de soins de santé.[31]

Tout le monde s'accorde à dire qu'il existe de la « bonne » recherche et de la recherche « indésirable », tout comme il y a de « bons » et de « mauvais » tests de dépistage. Certaines de ces activités contribuent à améliorer le système canadien de soins de santé au même titre que la santé des Canadiennes et des Canadiens, tandis que d'autres sont superflues et ne font que créer d'autres techniques imparfaites, plutôt que d'améliorer celles déjà disponibles. Il importe que le Canada pousse l'élaboration de nouvelles techniques jusqu'à ce que celles-ci trouvent leur utilité, de sorte à ne pas alourdir inutilement ses dépenses déjà énormes au titre de la santé ni créer, sans qu'il soit possible d'y satisfaire, une demande sans justification confirmée.

La médecine s'appuie de plus en plus sur les techniques génétiques, bien qu'elles soient si nouvelles et pas encore parfaitement maîtrisées. La protéomique et la bioinformatique sont régulièrement mises à contribution pour tenter de comprendre ou d'expliquer la santé et la maladie. La protéomique génétique est en passe de devenir la norme pour ce qui est de choisir les modalités de traitement de certaines maladies ou affections. De plus, le dépistage génétique joue un rôle plus important que jamais pour ce qui est de pronostiquer ou diagnostiquer une maladie, d'établir ses rémissions ou ses reprises évolutives et d'évaluer ses manifestations résiduelles.[32] Quoique l'apport de la recherche génétique varie d'une affection à l'autre, la médecine génétique modifie radicalement notre perception et notre conception de la maladie.

Compte tenu du recours croissant des professionnels de la santé aux techniques génétiques, le débat s'élève quant à la place que ces techniques devraient occuper dans le système de soins de santé. En même temps, la recherche génétique fait naître des attentes grandissantes au sein du public. Le Canada va devoir canaliser ses investissements plus précisément dans la recherche qui mène à des applications concrètes et utiles, plutôt qu'à des solutions imparfaites. Par ailleurs, il convient d'informer le public qui demande de plus en plus à avoir accès aux techniques génétiques dont nous disposons déjà des obstacles pouvant se poser à leur utilisation, qu'il s'agisse du coût du matériel diagnostique, de la fiabilité des tests ou encore de questions d'éthique.

Remise en question des modes d'action actuels

Comme toute autre innovation technique, l'accroissement des connaissances en génétique humaine et les progrès correspondants en matière de dépistage et de traitement seront à l'origine d'une mutation profonde dans l'organisation et la prestation de certains aspects des soins de santé. Les modes d'action traditionnels ne seront plus de mise. Certains vont jusqu'à dire que cette mutation sera aussi radicale que celle qui a suivi l'utilisation des premiers vaccins et antibiotiques.

La capacité de prévoir des maladies ou d'intervenir pour empêcher leur apparition promet aussi de révolutionner notre conception de la santé et de la déficience et de donner naissance à de nouvelles catégories de « maladies ». Le mode d'action dominant, à savoir « diagnostiquer et traiter » pourrait, pour certaines maladies ou affections, être à terme remplacé par celui de « dépister et gérer ».

L'intégration des techniques génétiques à la médecine conventionnelle se fait petit à petit. Avec ou sans intervention gouvernementale, le Canada n'aura d'autre choix que de remettre en question certaines composantes fondamentales de notre système de soins de santé, voire de notre tissu social.

Les tests génétiques de dépistage et autres poseront des problèmes nouveaux, aussi et surtout concernant leur financement et la répartition des ressources qui pourront y être affectées. Jusqu'à quel point les tests génétiques prédictifs devraient-ils être pris en charge par notre système public de soins de santé ou seulement offerts dans le secteur privé, comment pourra-t-on faire la distinction entre les tests « nécessaires pour des raisons médicales » et les autres, et enfin, quelle structure réglementaire régira ces tests?

Ces questions ne sont guère simples et il ne sera pas facile de faire la part des choses entre les clameurs des particuliers voulant avoir accès à certaines formes de tests prédictifs (en vertu du « droit de savoir ») et les avantages réels pouvant découler ou non de l'exécution des tests en question.

Face aux nouvelles adaptations des tests de dépistage et à la dissémination grandissante de l'information génétique, le public réclamera aussi l'adoption de nouveaux cadres législatifs et de politiques à même d'assurer la protection de cette information et d'éviter toute nouvelle forme de discrimination.

Les règles suivies jusqu'ici pour obtenir le consentement éclairé des patientes et des patients et les protocoles usuels relatifs aux tests de dépistage touchant les enfants seront l'objet de débats sans précédent.

Préparer notre système de soins de santé à résoudre l'ensemble de ces questions et problèmes sera un travail de longue haleine. L'ampleur de la tâche sera immense, depuis la nécessité de revoir aussi bien la formation offerte dans les facultés de médecine et les programmes d'éducation permanente médicale que les compétences requises pour travailler au sein du système de soins de santé jusqu'à une réorganisation des soins de santé et de leur prestation. Pour l'établissement des politiques dans le domaine de la santé, il nous faudra de plus en plus déterminer quelles sont les meilleures bases solides sur lesquelles appuyer les choix difficiles auxquels la génétique nous obligera dans les années à venir.

2.1 PLUS QU'UN « SIMPLE » TEST

La plupart des analyses médicales conventionnelles visent à confirmer ou identifier une maladie déjà présente ou qui commence tout juste à se déclarer. Les tests génétiques prédictifs, eux, servent généralement à déceler les marqueurs génétiques qui peuvent dénoter une susceptibilité accrue à une maladie bien avant que celle-ci ne se déclare ou que les premiers symptômes n'apparaissent. Bien des fois, le risque réel qu'une personne soit atteinte d'une maladie ou affection est lié à une multitude de facteurs autres que des facteurs génétiques.

Le débat autour des implications éthiques, sociales et psychologiques de ce type d'information sur les particuliers, leur famille et la société ne fait que commencer. À mesure que les applications des tests génétiques se multiplieront, ces implications gagneront en résonance et leur examen en urgence.

De nos jours, la plupart des tests génétiques prédictifs ne fournissent qu'une évaluation imprécise des risques de maladie. La science du dépistage génétique n'existe pas encore depuis très longtemps et bien des choses restent à découvrir au sujet des interactions complexes entre les gènes et l'environnement. Il y a toutefois un net écart entre l'état actuel de nos connaissances, le rôle de la génétique et la perception répandue du public que les résultats de nombre de tests génétiques constituent des preuves définitives de l'existence présente d'une maladie ou d'une affection.

C'est pourquoi les tests de dépistage génétique précoce mis en place jusqu'ici au Canada sont en général étroitement contrôlés et associés à d'importants services de consultation avant et après leur exécution.

Les services de consultation génétique fourni avant et après les tests par une conseillère ou un conseiller en génétique ayant la compétence voulue constituent un élément essentiel du dépistage génétique, de même que le suivi après le dépistage. L'importance accordée à l'information et aux conseils donnés aux personnes qui se soumettent à un test de dépistage génétique s'explique du fait que, loin d'être « simple » et d'apporter des réponses clairement tranchées, ce type de test révèle souvent de l'information qui oblige la personne concernée à faire des choix pénibles concernant son mode de vie et les possibilités de traitement qui s'offrent à elle.

Par exemple, une femme asymptomatique qui s'est soumise à un test de dépistage d'éventuelles mutations génétiques associées au cancer du sein peut, selon les résultats obtenus, se décider en faveur d'une mastectomie préventive, une décision qu'aucune femme ne prend à la légère.

Le principe moral de « non-nuisance » soulève par ailleurs la question de savoir s'il y a lieu d'effectuer des tests prédictifs pour des maladies à l'égard desquelles il n'existe aucun moyen de prévention ni de traitement. Ce sera parfois une question bien épineuse. Même pour les maladies incurables, l'argument pourra être avancé que s'il existe un test susceptible de révéler une forte probabilité qu'une personne en soit atteinte, cette personne et sa famille sont en droit d'être informées de cette probabilité. De même, la personne pourrait apporter des modifications importantes à son mode de vie, pour peu que cette information lui soit révélée. Refuser l'accès à un test de dépistage pourra dans certains cas complexes s'avérer extrêmement difficile.

Il ressort d'une récente enquête que 67 % des personnes interrogées disent qu'il serait très vraisemblable ou assez vraisemblable qu'elles se soumettraient à un test génétique sur recommandation de leur médecin, même s'il avait pour but de dépister une maladie incurable.[33]

En outre, même dans le cas d'une maladie guérissable, les réponses aux questions soulevées ne seront pas faciles à trouver. Les traitements envisageables varieront grandement selon la nature de la maladie génétique révélée par un test. Il est essentiel pour notre système de soins de santé de bien cerner les répercussions des tests génétiques en matière d'économie médicale, au-delà des questions de sensibilité, de spécificité et de coût relatives à un test individuel.

Prenons deux cas de figure pour une maladie (pouvant n'avoir qu'une faible composante génétique), soit qu'il suffise pour réduire considérablement le risque qu'elle se développe d'apporter quelques changements simples et peu coûteux à son style de vie, soit qu'il n'existe aucun moyen de la prévenir ni de la traiter. Dans les deux cas, l'utilité d'un dépistage génétique serait diminuée à tel point que n'importe quel système public de soins de santé serait contraint de s'interroger sur ce qu'un pareil test pourrait présenter comme « valeur ajoutée ».

En ce qui concerne les programmes de dépistage génétique, il faut donc non seulement tenir compte de la fiabilité prédictive des tests et mettre en place les procédures nécessaires pour s'assurer dans toute la mesure du possible que ces tests ne feront pas plus de mal que de bien, mais aussi des objectifs plus vastes du système de soins de santé en général. Ces impératifs ne seront pas faciles à respecter alors qu'une gamme croissante de tests font leur apparition dans le secteur privé chez nos voisins du Sud, certains même à distance, par Internet.

En bout de ligne, les enjeux du dépistage génétique ne s'arrêtent pas à ceux des tests proprement dits, qui sont un élément parmi d'autres d'un programme de médecine génétique, lui-même une composante du système de soins de santé.

Les modalités d'application des interventions en médecine génétique sont toutefois telles qu'elles nécessitent d'importantes ressources, tant sur le plan du personnel que des installations et du financement, à une époque où le budget du système de soins de santé est déjà très serré. Face à une multiplication des tests disponibles et à la hausse prévisible de la demande s'y rapportant, les besoins en ressources des programmes de médecine génétique connaîtront certainement une croissance importante comparativement à ceux des autres composantes du système de soins de santé.

Compte tenu des contraintes financières actuelles, on peut s'attendre à ce que notre système public de soins de santé ne puisse pas ou ne veuille pas financer tous les tests génétiques prédictifs auxquels le public pourrait souhaiter avoir accès. Les revendications du « droit de savoir » dépasseront fort probablement ce qui sera jugé utile ou médicalement nécessaire aux fins des régimes d'assurance-santé provinciaux ou territoriaux. Dans pareil cas, on peut prévoir une expansion des services de génétique privés dans certaines compétences pour répondre à la demande. Il est également fort possible que les trousses de dépistage à domicile se multiplieront et que l'on commencera à voir des activités de démarchage direct auprès du public pour lui offrir ce type de services.

L'expansion des services privés de dépistage génétique pourrait bien dans les années à venir poser d'importants problèmes de politiques et de réglementation. Il s'agira de bien réfléchir au meilleur moyen de réglementer et de gérer cette expansion, étant entendu que les solutions traditionnelles ne seront plus nécessairement de mise, sans oublier qu'il faudra aussi s'efforcer de mieux en comprendre les éventuelles implications pour notre système public de soins de santé en matière de ressources humaines.

Même s'il se peut que les tests de dépistage génétique qui pourront être offerts dans le secteur privé ne soient pas toujours jugés nécessaires sur le plan médical, les décisions que les personnes qui s'y seront soumises pourront prendre au vu de leurs résultats risquent d'être très lourdes de conséquences, aussi bien sur le plan de leur propre santé et bien-être que sur le plan des services et programmes du système de soins de santé public auxquels elles pourraient vouloir accéder par la suite. Il faudra donc veiller à ce que les responsables de la planification des services de santé soient à tout moment en mesure de se faire une idée bien claire de ces conséquences et d'en tenir compte.

2.2 PROTECTION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE, DÉFICIENCE ET DISCRIMINATION

Tous les renseignements médicaux personnels sont de l'information de nature délicate ou « sensible », certains diront la plus sensible qui soit. Qu'y a-t-il donc de si particulier à propos de l'information génétique?

Tout le monde finit un jour ou l'autre par communiquer ses antécédents médicaux à un médecin, ce qu'il y a de plus comparable dans la médecine conventionnelle à la divulgation de l'information génétique. Il y a toutefois une différence essentielle entre les deux situations, à savoir que la personne qui communique ses antécédents médicaux à un médecin peut, volontairement ou non, en omettre certains éléments ou donner de l'information inexacte.

Aussi imparfaits ou incomplets qu'ils puissent être eux aussi, il est certainement fait bien plus grand cas des résultats d'un test génétique que de toute autre information médicale. À tort ou à raison, bien des gens voient dans les résultats d'un test génétique une évaluation d'un risque de maladie ou un diagnostic plus fiables que d'autres.

Le dépistage du marqueur génétique d'une maladie grave risque par ailleurs de se traduire par l'ajout de la connaissance de cette susceptibilité au dossier médical de la personne concernée bien plus tôt, parfois 15 ou 20 ans plus tôt, que ce n'aurait pu être le cas par le simple emploi d'actions préventives ou thérapeutiques conventionnelles.

Il ne faut par ailleurs pas oublier que les résultats des tests de dépistage génétique ne concernent pas uniquement les personnes qui s'y soumettent : l'information qui se dégage de ces résultats a de profonds retentissements sur les membres de leur famille, et ce bien plus encore que les autres renseignements médicaux personnels. Qu'une personne apparentée à quelqu'un ayant passé un test génétique veuille ou non en apprendre les résultats, la divulgation à un tiers d'information révélatrice la concernant risque de déclencher par mégarde une série d'événements regrettables, source de conséquences désastreuses pour la personne en question et sa famille.

Enfin, les résultats d'un test de dépistage génétique révèlent souvent de façon directe de l'information qui ne concerne pas juste la santé de la personne qui s'y est soumise, mais aussi celle des membres de sa famille, et il faut donc tenir compte de l'éventuelle préférence des personnes qui ne veulent pas savoir.

Plusieurs employeurs américains se sont déjà servis des résultats de tests de dépistage génétique comme critères de recrutement (p. ex., la Burlington Northern Santa Fe Railroad Company, qui a toutefois cessé de soumettre ses employés à ce type de test en avril 2001 suite au règlement d'une plainte pour discrimination sur le lieu de travail intervenu entre la compagnie de chemin de fer et la U.S. Equal Employment Opportunity Commission).[34] Cette pratique a donné naissance a bien des spéculations concernant la prolifération de banques de données sur l'ADN aux États-Unis.

Pour reprendre une constatation faite dernièrement à l'occasion de l'atelier sur le génome humain parrainé par le ministère du Solliciteur général du Canada, Santé Canada et le ministère de la Justice :

« Les banques de données sur l'ADN (où est stockée l'information génétique), fortes des grandes possibilités offertes par l'informatique, ont créé un nouveau risque : celui de l'invasion de la vie privée et de la discrimination. L'emploi et les assurances sont deux secteurs où des décisions fondées sur de l'information génétique pourraient mener (dans certaines circonstances) à des formes de discrimination inacceptables. D'autres pays ont déjà pris des mesures pour réduire le risque de discrimination de nature génétique dans les secteurs de l'emploi et des assurances, mais le Canada n'en est pas encore là.[35] »

Selon le Commissaire à la protection de la vie privée du Canada, le gouvernement fédéral reconnaît aux Canadiennes et Canadiens « le droit à une protection raisonnable des renseignements génétiques les concernant ». Pourtant, il y a encore beaucoup à faire tant au niveau fédéral qu'à celui des provinces et des territoires pour assurer la présence de mécanismes de protection de l'information découlant de tests de dépistage génétique et répondre aux préoccupations du public au sujet de son utilisation à des fins liées à l'assurance ou à l'emploi.[36]

Les craintes relatives à une possible discrimination fondée sur des facteurs génétiques par les compagnies d'assurance ont atteint un point tel aux États-Unis comme au Royaume-Uni que ces deux pays ont pris d'importantes mesures visant l'accès à l'information issue de tests génétiques.

Ce qui, dans certains esprits, rend si effrayante la perspective que les compagnies d'assurance puissent avoir accès à l'information génétique, c'est que cette information pourrait leur servir à définir de nouveaux facteurs de risque dont la prise en charge se traduirait par des primes si coûteuses qu'elle créerait essentiellement des catégories de personnes non assurables.

Selon les conseillères et conseillers qui parlent aux personnes à qui un test de dépistage génétique est recommandé, les inquiétudes quant à une éventuelle discrimination ultérieure sont l'une des principales raisons pour lesquelles certaines personnes refusent de se soumettre à un test ou ne veulent rien savoir de ses résultats par la suite. Les mêmes inquiétudes existent en ce qui a trait aux possibilités d'embauchage ou de promotion dans certains secteurs du marché de l'emploi. Calmer ces inquiétudes exigera beaucoup de doigté, d'équité et de transparence, mais les calmer il faudra, car il y va de la confiance du public dans la génétique.

Que ce soit dans le domaine de l'assurance ou de l'emploi, il n'est pas exclu qu'il puisse y avoir, dans certaines circonstances, des raisons tout à fait valables et donc légitimes de vouloir accéder à de l'information génétique. Ce pourrait notamment être le cas d'un employeur qui demanderait des tests de dépistage génétique par mesure de sécurité, par exemple, afin de protéger les personnes vulnérables à certaines substances des risques particuliers que pourrait leur faire courir un lieu de travail. Il faut toutefois veiller à ce qu'il existe des mécanismes de protection adéquats, de sorte que même dans pareilles circonstances, l'accès à l'information soit l'exception et non la règle, et qu'il soit soumis au consentement préalable de la personne concernée.

Au Canada, les tests de dépistage génétique ne sont pas une condition préalable à l'assurance, mais rien n'empêche les compagnies d'assurance d'exiger de l'information génétique que le client possède déjà, au même titre que d'autres éléments des renseignements médicaux d'une personne.[37]

Pourtant, contrairement à la plupart des autres éléments des antécédents médicaux qui portent sur des diagnostics, des maladies et des pronostics passés ou présents, certains tests de dépistage génétique sont purement prédictifs ou ne se traduisent pas par un diagnostic clair et net. Qui plus est, les tests prédictifs ne permettent pas de déterminer la probabilité qu'une maladie se déclenche, à quel moment elle pourrait se déclencher ni le degré de gravité qu'elle pourrait atteindre.

À l'heure actuelle, la réglementation canadienne relative à la divulgation de l'information génétique et à son utilisation par des tiers est limitée, alors qu'ailleurs au monde, notamment au Royaume-Uni et dans de nombreux États américains, les gouvernements ont mis en place des mesures d'application obligatoire ou volontaire, limitant les retombées possibles d'un éventuel accès des assureurs à de l'information génétique. (Cette question est reprise plus en détail un peu plus loin dans le rapport.)

Inévitablement, à mesure que le dépistage génétique se répandra, les gouvernements devront examiner la nécessité d'adopter des dispositions législatives ou d'autres mécanismes appropriés pour limiter la collecte, la divulgation et l'utilisation de l'information génétique.

2.3 CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ

Au Canada, le consentement éclairé est l'un des préceptes moraux et juridiques de toute intervention médicale, et donc aussi du dépistage génétique. Pour qu'une personne puisse donner son consentement éclairé, elle doit être capable, autrement dit, elle doit comprendre la nature du traitement qu'on lui propose et être en mesure d'en évaluer les avantages et les risques. Avant de procéder à une intervention quelconque, il faut donc l'expliquer à la personne concernée et celle-ci doit y consentir de son plein gré, ce qui signifie qu'elle peut aussi très bien refuser son consentement.

L'obtention du consentement éclairé est donc en règle générale une condition préalable à tout test de dépistage génétique. En ce qui concerne les tests prédictifs, il faut commencer par expliquer tous les aspects du test à la personne concernée, y compris son efficacité, la maladie génétique qu'il cherche à dépister et les traitements existant pour celle-ci, et enfin les implications médicales et autres des résultats du test. Compte tenu de la complexité de certaines techniques de dépistage actuelles et de leur fiabilité limitée, il est parfois difficile de déterminer combien de renseignements les professionnels de la santé doivent donner pour satisfaire à l'exigence d'obtention d'un consentement préalable ni quel degré de compréhension de la part des personnes concernées peut être jugé suffisant pour que ce consentement puisse être jugé « éclairé ».

La complexité des enjeux augmentera plus encore à mesure que se répandront les tests basés sur l'utilisation des puces à ADN et d'autres techniques permettant de dépister quantité de maladies ou de troubles simultanément. La quantité de renseignements à transmettre aux personnes concernées connaîtra une croissance presque exponentielle si l'on veut faire le tour de tous les éléments de risque associés à chaque aspect du test, d'où le risque que les professionnels de la santé ou les patientes et patients oublient quelque chose, avec ce qui peut s'ensuivre comme graves conséquences.

Récemment, la plus haute cour française, la Cour de Cassation, a rendu un arrêt attribuant des dommages-intérêts à un jeune garçon pour le simple fait qu'il soit né, établissant ainsi comme précédent l'indemnisation possible d'un enfant qui naît avec une déficience ou une malformation si sa mère n'a pas été informée du risque qu'il en soit ainsi, alors qu'un dépistage prénatal aurait pu le mettre en lumière.[38] Selon cet arrêt, le consentement éclairé dans le contexte du dépistage génétique est crucial. Il reflète aussi la perception que les médecins doivent tout savoir sur les tests génétiques susceptibles d'intéresser une patiente ou un patient en fonction de son état. Au fur et à mesure que les tests gagneront d'autres domaines et que l'utilisation de tests multiples se répandra, la quantité et l'ampleur des renseignements dont les médecins devront disposer pour pouvoir adéquatement informer leurs patientes et patients deviendra plus problématique. Il faudra pour le moins prévoir de nouvelles possibilités d'éducation permanente et de formation dans certaines disciplines médicales. Comme on peut le voir avec ce qui s'est passé en France, faute de posséder des connaissances détaillées et à jour et de les transmettre aux patientes et patients, les risques de responsabilité pourraient être énormes.

Les nouveaux enjeux liés au dépistage génétique nous obligeront peut-être à moderniser dans les années à venir la politique et le droit canadiens touchant le consentement éclairé. La plupart des dispositions législatives en vigueur prévoient la possibilité d'un consentement présumé, mais la décision de procéder au dépistage d'une maladie ou d'un trouble génétiques précis pourrait avoir pour conséquence de révéler une quantité importante de renseignements personnels. Bien des voix se sont levées pour réclamer qu'en matière de dépistage génétique, le consentement soit toujours donné de façon explicite, par écrit, et limité à un test spécifique. De plus, les professionnels de la santé peuvent se trouver dans la situation difficile de devoir concilier des responsabilités contradictoires, si les résultats d'un test effectué sur une personne révèlent de l'information génétique importante concernant un membre de sa parenté. Il s'agirait d'établir des lignes de conduite applicables à de telles situations. L'avènement de l'ère du dépistage génétique préventif nous oblige à redéfinir ce qu'il faut entendre par prévention d'un risque de préjudice grave, afin de tenir compte de la possibilité que l'information génétique d'une personne soit divulguée à quelqu'un d'autre sans consentement préalable.

2.4 DÉFICIENCE

La recherche et la technologie génétiques pourraient fort bien mener à une nouvelle définition de ce qui constitue une personne en bonne santé, à la création de nouvelles catégories de « maladies », de même qu'à une redéfinition de la normalité. Les organismes et associations qui défendent les intérêts des personnes ayant une déficience s'inquiètent depuis longtemps des conséquences du dépistage génétique sur la diversité humaine. Les services de dépistage et de consultation génétiques ne devraient de l'avis de certains pas être utilisés pour éliminer la diversité ou la déficience, mais pour préparer les familles à recevoir un éventuel diagnostic de maladie héréditaire, leur en expliquer les implications, et donc les aider à faire des choix éclairés et judicieux parmi les possibilités médicales et autres qui s'offrent à elles.[39] Dans une présentation faite à Santé Canada au nom du Conseil des canadiens avec déficiences, le Dr Gregor Wolbring notait [traduction] : « Le Conseil estime que la société ... perd plus qu'elle ne gagne en mettant l'accent sur les tests génétiques prédictifs », poursuivant qu'il serait mal avisé de promouvoir des techniques de diagnostic « qui ne seront utilisées que pour éliminer les personnes ayant une maladie ou une déficience ... tant que la société n'aura pas adopté de mesures de protection suffisant à prévenir leur usage abusif, eugénique. »[40]

Le tour de force que doivent accomplir les responsables de nos politiques et de nos lois est de réglementer l'utilisation de cette technique afin de limiter, à court comme à long terme, toute discrimination basée sur une déficience génétique. Parmi les maladies ou troubles à composante génétique que les tests actuels permettent de diagnostiquer ou de prédire, il en existe par exemple dont les effets peuvent être atténués moyennant l'adoption d'un régime alimentaire ou d'un mode de vie appropriés, mais aussi d'autres pour lesquels il n'y a aucune possibilité de traitement. Les maladies qui ne surviennent que tard dans la vie sont de plus en plus souvent dépistées bien avant l'apparition des premiers symptômes. Les progrès des techniques génétiques permettant de dépister des maladies présentement incurables ou dont les symptômes se feront attendre encore de nombreuses années soulèvent la question de ce qu'il faut entendre par « état de santé » et par bien-être. La recherche de réponses équitables à ces questions s'annonce ardue et dépassera largement le champ de l'éthique médicale.

La discrimination indue fondée sur l'âge, le sexe, la santé ou plus exactement « le handicap », l'orientation sexuelle, l'état matrimonial ou l'état familial est interdite au Canada. Il convient de noter qu'aucune disposition législative au Canada n'interdit spécifiquement la discrimination fondée sur l'information génétique, même si certains diront que celle-ci fait partie des renseignements sur la santé et donc sur l'éventuelle existence d'une déficience ou d'un handicapix. En conséquence, la population canadienne ne bénéficie que de peu de protections contre l'utilisation discriminatoire de l'information génétique, sauf dans la mesure où l'on pourra trouver que certains mécanismes de protection sont applicables (Charter).

« Il n'y a pas que les personnes atteintes d'une maladie génétique qui devraient s'inquiéter de la discrimination fondée sur ce type d'information. Chaque être humain possède entre 5 et 50 gènes anormaux. Aux États-Unis, chaque homme, femme et enfant est une victime de discrimination en puissance.»[42]

Par ailleurs, avec l'essor des connaissances en génétique moléculaire et le perfectionnement des techniques génétiques, on pourra mettre au point des tests génétiques qui peuvent nous sembler extraordinaires aujourd'hui. Il pourra s'agir de tests effectués au stade embryonnaire et capables de viser des traits physiques ou comportementaux, tels ques des aptitudes pour les langues ou les mathématiques, ou encore des tendances à la dépression ou à la toxicomanie. Les enjeux sur le plan de la morale, de la protection de la vie privée et de la discrimination ne feront qu'augmenter au rythme du progrès de la science et des techniques génétiques.

Il s'agit d'inviter les Canadiennes et les Canadiens à un débat public approfondi sur les implications de la recherche génétique, en particulier sur notre conception de la santé et de la déficience. Tous nos gouvernements partagent la responsabilité de susciter et d'alimenter le débat sur le rôle de la génétique dans le domaine de la santé, non seulement parmi les professionnels de la santé, mais dans la société en général, vu que les enjeux sur lesquels ce débat doit porter sont à proprement parler des enjeux sociaux. Il importe par ailleurs de faciliter le dialogue entre les scientifiques et les personnes directement touchées par une maladie génétique. **Les personnes ayant une déficience devraient être représentées dans les discussions entre les gouvernements et l'industrie privée concernant la recherche et les priorités du système de soins de santé.**[43]

2.5 DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE CHEZ LES ENFANTS

Le dépistage des anomalies et maladies génétiques chez les nourrissons et les enfants exige des précautions particulières. Bon nombre de personnes s'opposent à ce type de dépistage s'il ne présente pas d'avantages médicaux ou psychologiques ou s'il n'existe pas de possibilités de traitement dans l'immédiat, disant qu'une anomalie ou une maladie génétique dès qu'elle est dépistée risque d'entraîner une discrimination ou de compromettre des soins de santé ultérieurs. L'inutilité du dépistage chez les enfants du diabète ne survenant qu'à l'âge adulte ou de l'état de porteur d'une anomalie entrant seulement en ligne de compte dans les décisions touchant la reproduction fait l'unanimité. Par contre, tout test de dépistage génétique dont les résultats pourraient servir à prévenir une maladie imminente ou à changer son cours peut être recommandé. Restent à adopter les dispositions législatives et les politiques qui garantiront le respect de l'intérêt véritable des enfants dans toute décision relative au dépistage génétique.

2.6 MÉDICALISATION DE QUESTIONS SOCIALES

Les applications pratiques des découvertes en génétique sont souvent exagérées, d'où une médicalisation ou « génétisation » croissante de la maladie, en ce sens que les gènes sont vus de plus en plus souvent comme la réponse à tout problème de santé ou de comportement. Cette optique fait entièrement abstraction des influences de l'environnement sur le génome, même s'il est vrai que la relation entre les gènes et les caractères individuels de chaque humain n'est pas encore bien comprise. En l'état actuel des connaissances issues de la recherche, il semblerait effectivement que certains troubles sociaux ou psychologiques aient une composante génétique, mais la part d'influence attribuable aux gènes et à l'environnement est encore incertaine. La génétisation de la maladie risque de mener à l'invocation de causes génétiques à des problèmes sociaux et de diminuer la responsabilité individuelle pour certains actes ou comportements.

LES BREVETS

L'avènement de nouvelles techniques génétiques en matière de détection, de prévention et de traitement des maladies soulève nombre de questions d'ordre social, politique, juridique et éthique. Parmi ces nombreuses questions, celle du brevetage des gènes est l'une des plus fondamentales et certainement l'une des plus controversées.

Partout dans le monde, des débats font rage sur le fait de savoir si l'on peut et si l'on doit permettre l'octroi de brevets sur des gènes humains isolés et des séquences d'ADN et dans quelles limites ces brevets doivent être délivrés. Des organismes comme l'Association médicale mondiale ont exprimé de graves inquiétudes concernant le brevetage des matières génétiques et les effets possibles de cette pratique sur les soins de santé (voir annexe 2). Cette question a été maintes fois débattue au Parlement européen, d'importants conflits juridiques se cachant derrière un grand nombre des plus encourageantes découvertes biotechnologiques.

Les entreprises sont engagées dans une course contre la montre pour déterminer les fonctions spécifiques de certains gènes, mettre au point et breveter des inventions reliées à la génétique. Par conséquent, le Canada et d'autres pays seront forcés de réexaminer l'efficacité de leur système actuel d'octroi des brevets en matière de recherche génétique et de santé humaine. Il faut s'assurer qu'un ensemble approprié d'outils existe pour limiter les risques possibles dans ce domaine, tout en conservant les stimulants à l'innovation.

Au Canada, il est justifié d'affirmer que, jusqu'à tout récemment, cette question intéressait peu la population. La plupart des Canadiens ignorent encore que des brevets sur des renseignements contenus dans des gènes humains et des fragments d'ADN sont régulièrement délivrés au Canada.

Le gouvernement fédéral a tardé à participer à ces débats. Cependant, le Comité fédéral permanent de la santé s'est récemment prononcé sur le sujet du brevetage des matières génétiques dans son rapport de décembre 2001 intitulé *Assistance à la procréation : Bâtir la famille*, où il est dit que :

« Le Comité est fort préoccupé du fait que le matériel humain puisse être breveté. Nous sommes profondément troublés du fait que la Loi sur les brevets n'interdise pas expressément les brevets concernant les gènes humains, les séquences d'ADN et les lignées cellulaires. Il répugne à bien des membres qu'on puisse traiter ces constituants biologiques humains comme une propriété brevetable. Cela suppose leur chosification, pavant ainsi la voie à leur commercialisation. Vu l'importance que le Comité attache au respect de l'intégrité et de la dignité humaines, nous demandons instamment de ne pas accorder de brevets sur le matériel humain. Il faudrait souligner, d'une part, les conséquences éthiques et sociales du brevetage du matériel humain et, d'autre part, l'incidence de la mise au point, de la disponibilité et des coûts des traitements issus de tels brevets sur la prestation des soins de santé au pays. » Par conséquent, le Comité recommande « qu'on modifie *la Loi sur les brevets* de manière à interdire d'accorder des brevets sur les humains et le matériel humain. »[44]

Le point de vue de Sir Aaron Klug, président de la Royal Society of London, est probablement plus nuancé :

> **[I]l est essentiel que les avantages pour la population soient au moins raisonnablement proportionnés aux bénéfices qu'offre la protection du brevet. Étant donné l'énorme potentiel de la séquence du génome humain, l'octroi de droits de brevets qui protègent un important monopole sur toute portion de ce génome doit être considéré comme exceptionnel et survenir seulement lorsque les nouvelles inventions ont la possibilité d'offrir à l'humanité des bénéfices d'une portée comparable.[45]**

Ces propos expriment l'équilibre requis en matière de brevetage des gènes et des autres matériaux génétiques humains. Il s'agit d'un avertissement opportun : les bénéfices des découvertes génétiques doivent être proportionnels à l'apport que la société exige de ces découvertes. Finalement, nombreux sont ceux qui conseillent vivement que soient examinés les termes de ce contrat passé entre l'inventeur et la société.

Bien entendu, le système canadien actuel d'octroi des brevets n'a pas été conçu pour répondre aux besoins du brevetage de l'ADN et de la commercialisation du génome humain. Bien que l'on puisse affirmer que le droit des brevets ne constitue pas de prime abord un instrument d'application de mesures sociales, on peut en même temps déclarer qu'une loi sur les brevets ne doit pas non plus être administrée d'une manière qui va à l'encontre de la politique sociale. Pour cette raison, il est possible qu'il soit nécessaire d'évaluer et de réviser la *Loi sur les brevets* du Canada afin de l'adapter à la révolution de la génétique que les rédacteurs de cette loi ne pouvaient absolument pas prévoir.

Aujourd'hui, le Canada a la chance et l'obligation d'étudier sa loi actuelle sur les brevets et les structures qui encadrent le processus de brevetage. Cet examen lui est nécessaire afin qu'il établisse, à la lumière de critères modernes, un juste équilibre entre l'intérêt que la population tirerait de l'accès aux avantages médicaux offerts par les techniques génétiques et le maintien des stimulants économiques et commerciaux qui alimentent la recherche.

La nécessité d'une telle évaluation s'avère de plus en plus évidente, mais la forme qu'elle devrait prendre reste indéterminée. Un tel processus doit être transparent et respecter le rôle du secteur des biotechnologies, mais doit également prévoir la mise en place de mesures de protection adaptées aux besoins des personnes, du système de santé canadien et des fournisseurs de soins. Ce dialogue et ce processus sont essentiels pour que les Canadiens passent de l'ignorance ou d'une simple opposition au brevetage des matières génétiques à la reconnaissance du rôle que des brevets bien définis peuvent continuer à jouer à l'intérieur d'un cadre de réglementation approprié.

3.1 QU'EST-CE QU'UN BREVET?

Essentiellement, on peut décrire un brevet d'invention comme étant un contrat entre un inventeur et la société en général. En échange des avantages que la société tire d'un produit nouveau ou amélioré, l'inventeur reçoit de cette dernière le droit exclusif, sanctionné par la loi, de fabriquer, d'utiliser, d'échanger ou de vendre ce produit.

Un brevet ne donne pas à son détenteur la propriété exclusive de l'invention brevetée, mais plutôt le droit d'interdire aux autres de la fabriquer, de l'utiliser, de la vendre ou de l'importer. De cette façon, les droits prévus par la loi sur les brevets servent de stimulant à l'invention. En outre, la finalité d'un système d'octroi de brevets consiste à créer un climat commercial qui encouragera l'amélioration des connaissances, ainsi que la recherche et le développement, et qui attirera les entreprises et les investisseurs, ce qui aura un effet d'entraînement sur la prospérité économique.

Les vastes droits qu'un brevet confère peuvent s'exercer de nombreuse façons. Par exemple, le titulaire d'un brevet peut choisir de ne pas faire respecter ses droits à l'égard de ceux qui fabriquent, utilisent ou vendent son invention. Par contre, le titulaire d'un brevet peut décider de garder l'exclusivité de la distribution du produit ou du service, ou encore d'accorder une licence exclusive à un autre fournisseur, de telle façon que le titulaire du brevet maintient un important pouvoir de décision en ce qui concerne le prix et les autres aspects de la distribution de l'invention.

Le titulaire du brevet peut également choisir une politique de concession de licences plus vaste en accordant une licence non exclusive à un petit nombre de distributeurs. En ce qui concerne une épreuve de dépistage génétique brevetée, cette manière de faire permet au titulaire de décider de certains aspects concernant la façon d'effectuer le dépistage et la présentation des résultats, y compris l'accès ultérieur aux échantillons afin d'effectuer des recherches. On peut également accorder une licence non exclusive pour l'utilisation de l'invention moyennant le paiement de redevances. Dans ce cas, le titulaire du brevet peut limiter l'accessibilité à l'invention en exigeant des frais élevés pour son utilisation.

Le cadre actuel de travail offre différentes options aux titulaires de brevet et, de ce fait, est assez flexible pour répondre aux besoins de différents modèles de gestion. Toutefois, le processus d'approbation des brevets ne comprend pas de procédures claires d'opposition. En outre, les protections juridiques qui existent en matière de recherche, d'usage public non commercial et d'usage médical sont loin d'être explicites.

Dans la plupart des pays, la priorité du brevet suit le principe du « premier déposant »; les États-Unis sont le seul pays à employer le principe de « premier inventeur ». Les critères de brevetabilité d'une invention varient d'un État à l'autre, mais sont déterminés, de façon variable, selon les quatre points suivants :

a) l'invention doit être utile au sens pratique et la demande doit comprendre la description d'un usage utile;

b) l'invention doit également être nouvelle, c'est-à-dire que le produit examiné ne devait ou ne doit pas être connu, utilisé ou offert sous la forme décrite au moment où la demande de brevet est remplie;

c) l'invention doit être « non évidente » et ne doit pas être une simple amélioration qu'une personne connaissant le domaine pourrait facilement apporter;

d) la description de l'invention doit être suffisamment détaillée pour permettre à une personne connaissant le domaine d'utiliser l'invention dans le but décrit dans la demande.

Une invention n'est pas brevetable si elle correspond aux critères suivants:[46]

- une découverte (p. ex., quelque chose qui ne résulte pas d'un processus de création);
- une théorie scientifique ou une méthode mathématique;
- une création esthétique, comme une œuvre littéraire, dramatique ou artistique (ces dernières ne peuvent être protégées que par les droits d'auteur);
- un procédé ou une méthode permettant d'effectuer une opération mentale, de jouer à un jeu ou d'effectuer des transactions commerciales;
- la présentation de renseignements ou un programme d'ordinateur (ces derniers ne peuvent être protégés que par les droits d'auteur);
- une technique de traitement du corps humain ou animal par chirurgie ou thérapie (p. ex., un médecin ne peut pas breveter une nouvelle manière d'effectuer une appendicectomie ou une angioplastie transluminale percutanée);
- dans certaines compétences, cette restriction peut également comprendre une méthode diagnostique (incluse à titre d'exception permise dans des ententes internationales récentes).

Beaucoup de ces exceptions sont prévues dans la *Loi sur les brevets* ou les directives concernant les procédures de différents bureaux de brevets. Les nouvelles technologies ne correspondent pas toujours nettement à la définition d'invention et l'interprétation des examinateurs de brevets et des tribunaux redéfinissent continuellement les limites relatives à l'objet d'un brevet.

Chaque pays promulgue ses propres lois sur les brevets et un inventeur doit faire une demande de brevet dans tous les pays où il désire que son invention soit protégée. Toutefois, certaines ententes internationales limitent ou élargissent le contenu de ces lois afin d'assurer l'existence d'une concurrence loyale entre les intervenants internationaux à l'égard des inventions et de la protection des brevets.

a) *L'Accord sur les aspects des droits de propriété intellectuelle* qui touchent au commerce (ADPIC), qui émane de l'Organisation mondiale du commerce, a été ratifié lors des négociations de l'Uruguay Round à propos de l'Accord général sur les tarifs douaniers et le commerce (GATT). Il établit les normes minimales de protection de la propriété intellectuelle que tous les signataires de l'Accord doivent fournir.

b) *L' Accord de libre-échange nord-américain* (ALÉNA).

c) *La Convention de Paris* pour la protection de la propriété industrielle.

d) *La Convention sur la diversité biologique.*

Ces documents imposent des limites :

- aux types d'inventions qui peuvent et doivent être protégées;
- aux types de tests qui peuvent être employés par un pays afin de déterminer la brevetabilité;
- à l'étendue de toute limitation que le pays qui délivre le brevet peut imposer à la portée de celui-ci;
- à la possibilité de permettre aux gens autres que le titulaire du brevet d'utiliser ou de créer une invention sans permission.

La plupart des lois sur les brevets comportent également différentes dispositions visant à empêcher l'utilisation inéquitable ou injuste ou l'abus des droits de brevet. Ces mesures comprennent, entre autres, la possibilité de contester une invention, l'inclusion d'une clause d'ordre public ou moral offrant la possibilité de refuser un brevet ou des dispositions coercitives d'octroi de licences qui exigent un contrat de licence raisonnable dans certaines circonstances.

3.2 LES GÈNES PEUVENT-ILS ÊTRE BREVETÉS?

En règle générale, *les matières premières* naturelles ne sont pas brevetables. Plutôt que de délivrer un brevet pour un gène *tel qu'il existe dans la nature*, on brevette un processus complet, jusqu'alors inconnu, qui permet de découvrir et d'isoler en laboratoire certains fragments d'ADN.

S'il veut breveter un gène, une séquence ou tout autre matériau semblable, un inventeur doit identifier ou modifier les nouvelles séquences génétiques et déterminer le produit de la séquence et son fonctionnement biologique. Sa méthode doit permettre à d'autres personnes ayant des compétences et des connaissances semblables d'utiliser la séquence de la manière décrite dans la demande de brevet. Ainsi, lorsque des produits de l'ADN sont isolés, purifiés ou modifiés afin de créer une forme unique qui ne se trouve pas dans la nature, ils sont considérés comme étant brevetables. Cependant, en pratique, l'utilité du produit de l'ADN est souvent très floue. De nombreux brevets octroyés aux États-Unis et ailleurs dans le monde protègent des séquences génétiques dont l'usage complet ou même partiel était inconnu au moment de la délivrance du brevet.

3.2.1 COMMENT EN SOMMES-NOUS ARRIVÉS LÀ?

Dans une décision rendue en 1980, *Diamond c. Chakrabarty*,[47] la Cour suprême des États-Unis a établi qu'une bactérie génétiquement modifiée était brevetableiv. Selon le tribunal, la distinction ne se situait pas entre les objets vivants et inanimés, mais entre les produits de la nature, vivants ou non, et les inventions des humains. Cependant, certains analystes ont critiqué la décision de la Cour suprême dans la cause *Chakrabarty* en déclarant que l'interprétation libre des termes « processus de création » et « nouveauté » de la Cour établissait un dangereux précédent pour l'octroi de brevets ultérieurs. Cette affaire a ouvert la porte au brevetage d'organismes vivants ou d'innovations créées à partir d'organismes vivants.

Le perfectionnement des moyens techniques et l'usage de plus en plus répandu de la biotechnologie dans des applications commerciales ont amené les chercheurs biomédicaux et les organismes de financement à protéger leurs intérêts commerciaux par des brevets. Pour un grand nombre d'intervenants du secteur des biotechnologies, l'identification des gènes humains et des séquences d'ADN constitue un prélude au développement pharmacologique ou technologique. Par conséquent, le brevet est perçu comme un élément d'un cadre commercial général.

Il s'agit d'une caractéristique compréhensible de l'industrie de la biotechnologie et du besoin de protéger une invention. Toutefois, cette méthode est parfois poussée à l'extrême et elle a mené, dans certains cas, à un brevetage conjectural, où des demandes de brevets ont été déposées et, parfois, des brevets accordés lorsque la pleine utilité d'un gène n'était pas encore connue, mais simplement soupçonnée.

Ces faits nous renvoient au concept du brevet en tant que contrat entre la société et l'inventeur et au besoin de revoir, particulièrement dans le cas des gènes, les termes précis de ce contrat. Cette question relative aux termes du contrat étayant le brevet d'un gène a soulevé des débats partout dans le monde. Un événement clé concernant le brevetage des gènes est survenu en Europe à la fin des années 1990, lors de l'adoption de la *Directive européenne relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques*.

3.2.2 DIRECTIVE EUROPÉENNE RELATIVE À LA PROTECTION JURIDIQUE DES INVENTIONS BIOTECHNOLOGIQUES

En 1998, le Parlement européen a mis fin à dix ans de débats en approuvant *la Directive européenne relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques*. Bien qu'elle soit controversée, la directive tente de clarifier et de normaliser les lois sur les brevets dans le secteur de la biotechnologie. Cette directive comporte une disposition interdisant « l'exploitation commerciale [de la biotechnologie qui] irait à l'encontre de l'ordre public ou de la morale ». Par conséquent, cette directive tente, bien que de manière limitée, d'incorporer des principes éthiques à la discussion relative à la loi sur les brevets.

DIRECTIVE EUROPÉNNE RELATIVE À LA PROTECTION JURIDIQUE DES INVENTIONS BIOTECHNOLOGIQUES

- **La directive vise à harmoniser les lois nationales des États membres afin de clarifer le cadre juridique entourant les inventions biotechnologiques brevetées. La directive établit la différence entre les découvertes et les inventions, définit la portée de la protection conférée par un brevet biotechnologique et crée la possibilité d'obtenir des licences obligatoires non exclusives.**
- **En ce qui a trait au matériel génétique hamain, la directive stipule que le corps humain, à ses divers stades de formation, et la simple découverte de l'un de ses éléments ne sont pas brevetables. En, revanche, un élément isolé du corps humain ou produit autrement au moyen d'un procédé technique peut constituer une invention brevetable. Cela comprend la séquence totale ou partielle d'un gène, même si sa structure est identique à celle d'un élément naturel. La directive stipule également que la demande de brevet doit divulguer l'application de la totalité ou d'une partie d'une séquence génétique à des fins industrielles et qu'une demande de brevet de cette nature doit être étudiée selon les mêmes criteres de brevetabilité que dans tout autre domaine technologique.**
- **La promulgation de cette directive a suscité la controverse et la critique. En France, le ministre de la Justice a contesté la brevetabilité des matières génétiques et la France a adopté une loi visant à mettre en œuvre toutes les dispositions de la directive à l'exception de celles qui concernent le brevetage des gènes. Dans le même esprit de contestation, les Pays-Bas, la Norvège et l'Italie ont fait opposition à la directive auprès de la Cour européenne de justice. Cependant, celle-ci a rejeté cette opposition le 9 octobre 2001.**

3.2.3 BREVETS SUR LES FORMES VIVANTES

Le Canada permet depuis 1982 l'octroi de brevets sur les formes vivantes, par suite de la délivrance par le commissaire aux brevets de deux brevets sur des micro-organismes.

Dans le dossier *Abitibi*[48], le brevet portait sur une culture de levure servant à purifier les effluents provenant de la fabrication de la pâte de bois. Le commissaire a soutenu que, lorsque les micro-organismes sont préparés en grand nombre, toute quantité mesurable possède des caractéristiques et des propriétés uniformes et est donc brevetable. De même, dans le dossier *Connaught Laboratories*[49], le brevet portait sur la culture d'une lignée cellulaire bovine utilisée pour produire de l'insuline.

En 1988, le United States Patent and Trademark Office (USPTO) a étendu la protection des brevets à des formes de vie supérieures et a délivré un brevet sur la carcinosouris de Harvard, une souris génétiquement modifiée pour être sensible au cancer, dont on se sert en recherche médicale. Cependant, l'Office de la propriété intellectuelle du Canada (OPIC) a rejeté la demande et le demandeur, le Harvard College, en a appelé de cette décision. La Cour fédérale du Canada (Section de première instance) a soutenu la décision du commissaire, mais la Cour fédérale d'appel a accepté la demande de Harvard en 2000. Cette dernière décision, qui découle d'une interprétation large de la définition d'invention dans *la Loi sur les brevets*, statue qu'elle comprend les mammifères non humains génétiquement modifiés. L'autorisation d'en appeler devant la Cour suprême du Canada a été octroyée en juin 2001. La Cour suprême devrait entendre cette cause au printemps 2002.

En Europe, l'Office européen des brevets a délivré un brevet sur la souris génétiquement modifiée en 1992, malgré de nombreuses critiques. Plus de 300 organismes ont protesté contre la décision en invoquant des motifs éthiques et environnementaux. Selon eux, la souris présente des risques inacceptables pour l'environnement et le brevet bafoue l'ordre public et la morale, car la modification génétique d'un animal en vue de le faire souffrir va à l'encontre de la morale. Ces protestations ont entraîné la présentation, en 1992, d'une demande d'opposition au brevet. Finalement, ce n'est qu'en novembre 2001 que l'Office européen des brevets a décidé que le brevet demeurerait valide, mais qu'il serait limité aux rongeurs.

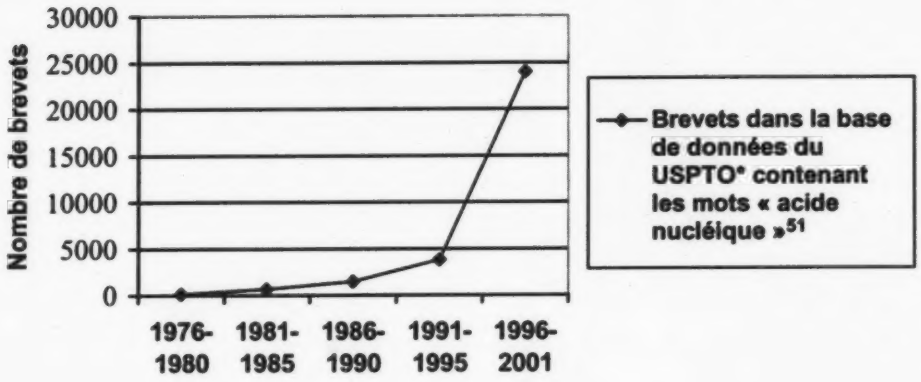
3.3 ÉTENDUE DU BREVETAGE DES MATIÈRES GÉNÉTIQUES

Depuis l'affaire *Chakrabarty*, aux États-Unis, des brevets ont été délivrés à l'égard de gènes complets et de leurs produits protéiques lorsque leurs fonctions étaient connues. Dernièrement, on a déposé des demandes de brevet visant des séquences d'ADN qui constituent seulement des parties de gènes, et la brevetabilité de ces SNP et de ces EST n'est pas encore clairement établie.

En outre, dans le cas d'une demande de brevet visant un fragment d'ADN, il n'a pas encore été établi si un second brevet pourra être délivré à l'égard d'un fragment plus étendu qui comprendrait le premier fragment breveté. Ce problème se présente dans le cas du brevetage de séquences génomiques exprimées (expressed sequence tags - EST). Les EST ne sont pas des gènes complets, mais des fragments de gènes et, dans nombre de cas, elles sont brevetées sans que le demandeur ait décrit l'emplacement exact du gène initial sur le chromosome ou sa fonction biologique. Ce manque de précision a semé la controverse parmi certains scientifiques à l'égard du brevetage des EST, qui semble être une question au sujet de laquelle il peut être justifié d'agir avec circonspection.

Un problème semblable existe en ce qui concerne les polymorphismes de nucléotides simples (single nucleotide polymorphisms - SNP). Les SNP sont des variations d'une séquence d'ADN qui surviennent lorsqu'un nucléotide simple de la séquence du génome est modifié. Dans le projet du génome humain, les SNP sont employés comme marqueurs afin de repérer les gènes pathologiques. Les variations d'une séquence d'ADN peuvent avoir une grande influence sur la façon dont les humains réagissent à des maladies, à des agressions externes comme les bactéries, les virus, les toxines et les produits chimiques, ainsi qu'à des médicaments et autres traitements. Par conséquent, les SNP sont très utiles à la recherche biomédicale, ainsi qu'à la création de produits pharmaceutiques et de méthodes diagnostiques. C'est pour cette raison qu'un grand nombre de personnes soutiennent que les SNP, les séquences EST et autres « outils » de recherche tirés de l'ADN ne devraient pas être brevetables.

Selon une étude, plus de 9 000 brevets ont été délivrés à l'égard des gènes ainsi que des séquences et des fragments de gènes et des dizaines de milliers de demandes attendent d'être examinées.[50]



* United States Patent and Trademark Office

3.3.1 CELLULES SOUCHES

Les cellules souches sont des cellules qui peuvent se transformer en de nombreux types différents de tissus et d'organes. Les cellules souches humaines proviennent de diverses sources : cellules souches adultes, cellules souches fœtales, cellules souches embryonnaires et cellules tirées du sang circulant dans le cordon ombilical.

Cette année, une fondation américaine de recherche et une entreprise commerciale américaine ont conclu une entente visant la concession de licences de brevets sur les cellules souches de type embryonnaire et la technologie relative à celles.[52] Bien que la fondation de recherche détînt cinq des 72 lignées cellulaires pouvant faire l'objet de recherches financées par le gouvernement fédéral, l'entreprise détenait les droits de licence à l'égard de certains des moyens technologiques servant à extraire les cellules, à les cultiver et à les conserver.[53]

Cette entente a concédé à l'entreprise les droits exclusifs de mise au point de produits à partir de cellules nerveuses, cardiaques et pancréatiques, ainsi que des droits non exclusifs d'utilisation de cellules sanguines, cartilagineuses et osseuses. L'entente autorise également des chercheurs travaillant en milieu universitaire et gouvernemental à utiliser la technologie brevetée sans devoir verser de droits de licence tant que les travaux seront effectués à des fins de recherche et non de mise au point de produits.

Bien que cet accord semble empêcher l'acquisition de droits monopolistiques sur les cellules souches et protéger la recherche à des fins non lucratives, le brevetage des cellules souches risque de soulever toute une nouvelle série de questions. Puisque les cellules souches peuvent théoriquement être transformées en une multitude de tissus et d'organes, il importe d'analyser plus en profondeur les conséquences de leur brevetage. Dans quelle mesure un brevet portant sur une technique de culture de cellules sanguines ou hépatiques humaines concède-t-il *de facto* un monopole pour leur production artificielle? **L'entreprise susmentionnée a déjà créé des cellules cardiaques, nerveuses, pancréatiques, osseuses, hépatiques et sanguines à partir des cellules souches et a déposé une demande de brevet sur les techniques utilisées à cette fin.**[54]

L'exemple ci-dessus soulève bien des questions et des problèmes quant à l'étendue des brevets sur les cellules souches. Puisque celles-ci peuvent être transformées en divers tissus et organes, leur utilisation possible dans la guérison et le traitement d'un grand nombre de troubles et de maladies offre d'énormes possibilités. Si des cellules souches sont brevetées, cela signifie qu'il faudra peut-être à l'avenir verser des redevances exclusives pour obtenir des organes et des tissus de remplacement grâce à ces cellules, ce qui aurait des répercussions considérables sur les régimes publics de soins de santé.

3.3.2 SNP CONSORTIUM

En 1999, dix importantes sociétés pharmaceutiques et le Wellcome Trust du Royaume-Uni, un organisme non gouvernemental à but non lucratif, ont annoncé la création d'une fondation à but non lucratif visant à trouver et à cartographier 300 000 SNP communs et à offrir cette information au public.[55] SNP Consortium Ltd. a été créée en partant du principe que la recherche génétique sur les SNP progresse plus rapidement lorsque les résultats des recherches sont facilement accessibles à tous les chercheurs et à toutes les sociétés. La fondation vise également à éviter le dédoublement de la recherche et à empêcher les entreprises de mettre au point des cartes privées qui limiteraient l'accès à d'importantes parties du génome humain par le brevetage. Les renseignements résultants des recherches entreprises par ce consortium sont gardés aux National Institutes of Health, aux États-Unis, dans une base de données publique que l'on peut consulter gratuitement.

En février 2000, lors d'une allocution prononcée au Rideau Club, le Dr Michael Levy, de Glaxo Canada (maintenant GlaxoSmithKline), a souligné que le SNP Consortium était une excellente manière de garder l'information génétique dans le domaine public.[56] En outre, il a ajouté : « La possibilité d'utiliser ces connaissances [génétiques] afin de mettre au point de nouveaux médicaments importants représente pour nous un avantage concurrentiel. » Ses sentiments font écho aux opinions déjà émises par différents membres du SNP Consortium. Ce dernier est perçu par ses membres comme un moyen important d'empêcher « l'accumulation de brevets » et de promouvoir la collaboration en matière de recherche pour le développement de la pharmacogénomique.

En ce qui concerne l'industrie pharmaceutique, la protection que confèrent les brevets est naturellement perçue comme étant vitale pour la production de nouveaux médicaments et de nouvelles interventions. Cependant, le Consortium a adopté une démarche, par le biais du projet SNP, qui traite les renseignements (non brevetés) concernant le SNP essentiellement comme des données gratuites visant à informer, mais qui offrent tout de même une contribution vitale à la mise au point de produits en aval.

3.4 PROBLÈMES RELIÉS AU BREVETAGE DES MATIÈRES GÉNÉTIQUES

En règle générale, le brevetage d'inventions biotechnologiques a toujours soulevé beaucoup de débats. Les défenseurs de la propriété intellectuelle affirment que, sans les droits exclusifs du fruit de leur labeur, les inventeurs n'auraient aucune motivation à investir dans la recherche et le développement. Afin de créer des innovations brevetables, la recherche doit étudier des domaines nouveaux et inexplorés, et le secret scientifique décroît au moment où tous les chercheurs ont accès à la recherche après la publication du brevet. Dans le domaine des sciences de la santé, beaucoup soutiennent que les brevets encouragent la mise au point de nouvelles applications pour les soins de santé et, par conséquent, de nouvelles méthodes diagnostiques et de nouveaux traitements.

Toutefois, d'autres prétendent que le système de brevetage actuel, dans certaines circonstances, peut permettre la délivrance de certains brevets qui pourraient faire obstacle à la recherche ultérieure et nuire à l'innovation. Certains soutiennent en outre que le brevetage des méthodes diagnostiques peut limiter l'accessibilité à des traitements médicaux qui peuvent sauver des vies.

Les connaissances découlant de la recherche génétique promettent d'améliorer grandement la santé humaine et les soins de santé. Cependant, les pouvoirs publics doivent relever le défi de conserver un bon équilibre entre l'intérêt public relativement à l'accès aux découvertes et inventions résultant de la recherche génétique et les stimulants économiques et commerciaux qui alimentent une grande part de cette recherche.

Le partage des connaissances scientifiques se produit seulement après que l'invention a été brevetée et, par conséquent, présentée au public. Comme les demandes de brevet demeurent confidentielles jusqu'à l'octroi du brevet, les entreprises risquent de travailler à la mise au point d'un produit et d'apprendre que de nouveaux brevets ont été délivrés entre-temps, les forçant à payer des frais de licence et, éventuellement, des amendes pour contrefaçon. En raison de la condition relative à la nouveauté, la loi sur les brevets exige que les inventeurs tiennent leurs inventions secrètes pendant un certain laps de temps.

Le caractère confidentiel des brevets sur les matières génétiques peut avoir des conséquences dans les laboratoires. Une étude menée en 1997 a révélé que la pression pour obtenir un brevet peut parfois créer, parmi les chercheurs, une ambiance de dissimulation.[57] Ce sondage auprès de chercheurs américains dans le domaine des sciences de la vie laisse entendre que la plupart des chercheurs travaillant dans un but commercial ou en collaboration avec une entreprise ont naturellement tendance à taire les résultats de leur étude jusqu'à ce que la demande de brevet soit déposée.

La nature particulière du brevetage des matières génétiques est à l'origine de nombreuses inquiétudes qui sont spécifiquement reliées au niveau de notre connaissance du génome humain et aux stades du développement des techniques génétiques. Malgré les progrès réalisés à ce jour, la recherche génétique en est encore à ses balbutiements et certains affirment que la délivrance d'un brevet à l'égard d'une seule utilisation d'un gène peut encourager la commercialisation prématurée d'un procédé et décourager de nouvelles recherches visant à découvrir des utilisations tout aussi utiles ou plus efficaces.

Un brevet à large portée sur un gène ou une séquence génique et son usage diagnostic peut également freiner la motivation des autres chercheurs à mettre au point une nouvelle épreuve de dépistage, qui se servirait du même gène et qui serait potentiellement plus précise.

Même si des recherches subséquentes permettent de mettre au point des méthodes diagnostiques ou des traitements plus précis ou efficaces ou même de trouver une autre utilisation connexe à des gènes, étant donné que le matériel génétique accomplit des fonctions multiples ou changeantes, le titulaire du premier brevet (selon la portée du brevet délivré) peut profiter des droits exclusifs se rapportant aux gènes visés. Il existe dans le système de brevetage traditionnel peu de cas qui se comparent bien avec l'étendue et à la portée éventuelles du pouvoir que le titulaire du brevet d'un gène possède techniquement sur les autres innovations dans le même domaine.

Ce problème a été mis en évidence au milieu des années 1990, lorsque Human Genome Sciences a déposé une demande de brevet visant le gène CCR5, qui produit une cellule réceptrice qui lie des molécules protéiques à la surface d'une cellule particulière.

La demande de brevet visait le gène, ses protéines, les fragments d'ADN utilisés afin de repérer le gène, ainsi que des renseignements concernant les composants chimiques du gène et les applications possibles de ces connaissances. En dépit du fait que des chercheurs indépendants du National Institutes of Health des États-Unis aient ensuite découvert que ce gène servait de récepteur permettant au VIH de pénétrer dans le corps humain, le brevet a finalement été octroyé à Human Genome Sciences. En outre, ce brevet permettait à cette entreprise d'utiliser le gène pour n'importe quel usage et, par conséquent, de profiter de cette dernière découverte. Ce brevet lui confère une maîtrise considérable sur la mise au point à des fins commerciales d'une nouvelle catégorie de médicaments contre le SIDA, même si elle n'était pas au courant du rôle du gène CCR5 dans l'infection par le VIH au moment où elle a présenté sa demande de brevet.[58, 59]

« Tout scientifique qui commence à l'utiliser (le gène CCR5) devra peut-être dorénavant verser de l'argent à HGS. Cette redevance pourrait équivaloir à environ 10 % des revenus tirés de la vente d'un médicament. »[60]

Selon un spécialiste américain, la situation se résume ainsi :

« En effet, c'est un peu comme faire breveter un hydravion muni d'une hélice et de prétendre ensuite que ce brevet s'applique également aux avions sous prétexte qu'ils ont eux aussi des hélices et des ailes et qu'ils volent. Ces brevets théoriques sont trop généraux et ne couvrent pas avec précision l'invention réelle, s'il y en a bien une, en plus de donner lieu continuellement à de nombreux litiges, ce qui retarde ou compromet la commercialisation des résultats de la recherche (p. ex., nouvelles thérapies, nouveaux diagnostics). »[61]

Prenons un autre exemple : les trousses de dépistage rapide du VIH II, actuellement en vente dans un grand nombre de pays où il n'y a pas de brevet sur le VIH II, ne sont pas encore offertes sur le marché américain. Le U.S. Centre for Disease Control a affirmé être préoccupé par le fait qu'un brevet visant des matériaux vivants soit utilisé afin de restreindre l'accès à de nouvelles techniques bon marché parce que le détenteur de ce brevet a investi dans des entreprises vouées à des méthodes de dépistage plus classiques.

Contrairement à l'invention du piège à souris, le brevetage de matières génétiques pourrait avoir des conséquences qui créeraient de sérieux problèmes en matière d'accès aux soins de santé. Ces problèmes seraient particulièrement importants si l'accès au dépistage génétique et la recherche de nouvelles méthodes diagnostiques utilisant le même matériau étaient restreints ou assujettis à des droits de licence ou à des redevances élevés.

Les découvertes génétiques surviennent habituellement en ordre descendant, c'est-à-dire que la découverte du gène précède souvent celle de ses composants, de ses protéines et de ses fonctions.

Les découvertes et les inventions ultérieures reliées aux plus petits éléments du génome peuvent, selon la nature du brevet et la façon de le mettre en application, être subordonnées à l'octroi de licences et à des redevances négociées au titre d'un brevet visant les constituants plus généraux du génome.

Beaucoup de chercheurs se demandent jusqu'à quel point les brevets visant des séquences géniques partielles peuvent imposer une dépendance ou un droit de jouissance aux brevets subséquents visant des séquences complètes d'ADN et des données se rapportant aux fonctions génétiques. Le contrat de licence avec droit de jouissance donne au propriétaire d'une invention brevetée utilisée pour une recherche antérieure, ou « en amont », des droits de licence sur les recherches ultérieures, ou « en aval ». Les conséquences de cette situation sont lourdes si les multiples contrats de licence éventuels peuvent servir à contrecarrer les futurs efforts de recherche.

En effet, si chaque brevet en amont est mis en application dans toute sa portée, il peut créer un phénomène de péage qui touche la recherche et le développement ultérieurs. Cette situation pourrait entraîner une augmentation des coûts et un ralentissement de l'innovation biomédicale.[62, 63]

Les effets contraignants possibles du brevetage des matières génétiques sur la recherche ont été mis en lumière dans une récente étude pilote menée par Mildred Cho de la Stanford University, aux États-Unis. Cette étude a révélé que 25 % des laboratoires des universités américaines et des entreprises privées interrogés s'abstiennent d'offrir des épreuves de dépistage génétique ou de poursuivre des recherches connexes par crainte de poursuites pour contrefaçon de brevet ou de manque de fonds pour payer les redevances ou les droits de licence exigés.[64]

De plus, 48 % des laboratoires faisant l'objet de l'étude ont décidé de ne pas mettre au point d'épreuves de dépistage génétique à partir de matériaux génétiques brevetés. Cette étude souligne que la découverte de produits biologiques humains ne peut pas être perçue comme une fin en soi. Elle affirme également qu'une réglementation efficace doit aussi étudier la manière dont ces découvertes sont appliquées dans la société et si le brevet produit l'effet attendu en tant qu'outil d'innovation et de développement futurs.

Par conséquent, les découvertes et les inventions génétiques diffèrent, sous plusieurs aspects importants, des autres types de recherche et de développement. Les arguments classiques en faveur du système d'octroi des brevets peuvent donc ne pas être en mesure de justifier, sans certaines réserves et restrictions, l'octroi des brevets à large portée qui ont été délivrés au cours des dernières années à l'égard de matériaux biologiques.

Les inventions comme l'ampoule électrique, le piège à souris et autres articles ménagers d'ordre pratique sont généralement une fin en elles-mêmes et les brevets servent à encourager l'innovation et l'investissement pour leur création et leur amélioration. Par contre, la recherche génétique contribue, en partie du moins, à l'atteinte d'un objectif commun : l'amélioration de la santé et du bien-être des humains.

De même, l'absence de protection par brevet des techniques chirurgicales, par exemple, n'a pas découragé les travaux sur un grand nombre d'aspects de la recherche et du développement cliniques.

Certains craignent aussi que la commercialisation de l'information génétique et l'imposition éventuelle de monopoles de vingt ans risquent de créer, par le biais des coûts restrictifs ou des licences, une inégalité, selon la capacité de payer, en matière d'accès aux applications médicales de la génétique. À long terme, cette inégalité pourrait se faire sentir non seulement à l'intérieur d'un pays, mais aussi entre les pays.

Les débats exténuants qui ont fait rage sur le droit des pays africains, entre autres, d'avoir accès aux médicaments anti-VIH brevetés à des prix abordables pourraient se répéter dans quelques années dans le domaine des interventions génétiques brevetées. Il s'agit d'un sujet très préoccupant.

Toutefois, la différence qui est probablement la plus importante entre les découvertes génétiques et les inventions plus classiques réside dans la portée du brevet lui-même. Les matériaux génétiques sont non seulement des produits chimiques ayant des fonctions chimiques, mais ils transportent aussi, avec les protéines produites par les gènes, la seule source de renseignements sur un élément de la constitution génétique d'un individu.

La loi canadienne sur les brevets vise à atteindre un équilibre entre les intérêts de différents utilisateurs commerciaux concurrents d'une technologie et n'a jamais visé à prévenir l'accès à l'information de base. En fait, *la Loi sur les brevets* et les lois sur les brevets en général tendent à empêcher l'octroi de brevets visant l'information. C'est ce concept qui est à la base des exceptions de brevetabilité décrites plus tôt.

Dans la logique du système actuel d'octroi de brevets, certains ont soutenu que les brevets sur les matières génétiques doivent, par conséquent, mettre l'accent sur le gène uniquement en tant que composé chimique au lieu de s'articuler principalement autour des renseignements contenus dans le gène ou sur la totalité du gène. Quelle que soit sa complexité, cette démarche mérite qu'on s'y intéresse.

3.5 CONSÉQUENCES POUR LES SOINS DE SANTÉ

D'une certaine manière, il est peut-être trop tôt pour être en mesure de bien cerner les conséquences éventuelles du brevetage des matières génétiques pour les soins de santé. Dans la communauté médicale internationale, nombreux sont ceux qui ont fait part de leurs inquiétudes et qui se sont interrogés sur ses conséquences possibles en matière de pratique médicale. En réalité cependant, ce n'est que très récemment que nous avons vu les premières répercussions de la mise en application de brevets à large portée visant des matières génétiques sur le système de santé canadien. Peut-être que les effets seront minimes et que les cas isolés seront réglés. Peut-être que les dispositions réglementaires et les mesures de surveillance actuelles suffiront pour empêcher les éventuels recours abusifs au système.

Nous pourrions certainement esquisser les grandes lignes des conséquences éventuelles du brevetage des matières génétiques. Le secteur de la santé devra probablement faire face à de nouveaux accords d'octroi de licences exclusives par lesquels le titulaire du brevet pourra exiger que des échantillons soient envoyés à un établissement spécialisé à l'extérieur de la province ou du pays. Nous pouvons également prévoir que les redevances exigées pour l'utilisation des nouvelles épreuves de dépistage augmenteront considérablement. En effet, ces coûts risquent de grimper rapidement.

Au-delà de ces facteurs évidents, d'autres changements sont moins manifestes. Par exemple, jusqu'à quel point la pratique clinique sera-t-elle compromise par des accords exclusifs visant certaines épreuves et limitant effectivement les types d'épreuves qui pourront ou ne pourront pas être effectués en utilisant une séquence de gène ou un gène breveté? Il est peut-être encore plus important de se demander comment de nouvelles méthodes diagnostiques améliorées et plus abordables pourront être offertes si leur mise au point peut être limitée par les conditions d'octroi d'une licence imposées par le titulaire d'un brevet initial sur l'information génétique?

Les questions deviennent encore plus complexes si l'on imagine un monde dans lequel de nombreuses épreuves de dépistage pourraient être offertes sur Internet et où, directement ou par le biais de son développement dans d'autres pays, le marketing direct d'épreuves de dépistage génétique auprès des consommateurs commencerait à s'implanter. Le cadre actuel de suivi et de conseils cliniques constitue un élément essentiel du dépistage génétique au Canada. Cette structure de soins pourrait aussi être perturbée si de plus en plus d'épreuves de dépistage étaient offertes sous forme de trousse ou à distance, car les ressources nécessaires pour les conseils cliniques à dispenser seraient sollicitées à l'extrême. Comme l'a fait remarquer le Centre for Health Economics and Policy Analysis (CHEPA) dans un récent rapport :

« Au fur et à mesure que s'élargit la portée des services de dépistage génétique pour s'étendre à la promotion d'épreuves de dépistage de troubles communs, la demande éventuelle créée par le marketing pourrait dépasser notre capacité d'offrir les services de consultation génétique nécessaires à un consentement éclairé (Collins 1999). En outre, certains services de dépistage génétique pourraient être offerts sur le marché avant même que des traitements préventifs efficaces ne soient disponibles. »[65]

En l'absence de mesures de protection appropriées, les aspects commerciaux du brevetage des matières génétiques risqueraient en outre d'entraîner l'apparition sur le marché d'épreuves de dépistage génétique bien avant que les résultats de ces épreuves puissent être correctement interprétés, évalués et utilisés. Il est donc important d'effectuer des études après commercialisation afin que les répercussions médicales, familiales et sociales de ces brevets soient bien comprises.

En tant que société, nous pouvons aborder la question des effets du brevetage des matières génétiques d'un grand nombre de façons. Si le brevet est effectivement un contrat entre l'inventeur et la société, peut-être que la manière la plus juste de répondre à la question concernant les effets du brevetage des matières génétiques sur les soins de santé est de déclarer que les conséquences seront finalement ce que la loi et la société permettent, d'après les conditions de ce contrat.

C'est précisément en raison de la nature contractuelle du brevet que la société a la responsabilité d'articuler la signification et les limites de ce contrat.

3.6 RÉFORMES CONCERNANT LES BREVETS

Les Canadiens ont trois choix en matière de brevetage des matières génétiques. Nous pouvons, comme le Comité fédéral permanent de la santé l'a recommandé au ministre fédéral de la Santé en décembre 2001, simplement recommander l'interdiction de tout brevet visant les gènes ou l'ADN. Cette solution a l'avantage d'être sans équivoque et correspondrait certainement à la perception instinctive qu'ont beaucoup de Canadiens à l'égard de ce que la loi devrait prévoir. Néanmoins, en choisissant cette solution, nous risquerions de perdre gros.

Les garanties offertes par un brevet sont perçues, dans notre société, comme la pierre angulaire de la protection des droits d'un inventeur. Dans le domaine de la génétique, nombreux sont ceux qui considèrent les brevets comme un moyen de reconnaître la précieuse contribution du secteur de la biotechnologie et les investissements de ce dernier. Au Canada, ces protections consenties par brevet nous permettent également de demeurer concurrentiels sur le marché international.

D'un autre côté, nous pourrions faire fi des recommandations du Comité permanent sur la santé et simplement attendre de voir quels effets aura le brevetage des matières génétiques sur les soins de santé, la recherche, la pratique clinique et la prestation des services. Cette façon de faire a l'avantage de maintenir le statu quo. Cependant, elle a le désavantage possible de promouvoir le désengagement, au risque que les outils et les mécanismes visant à prévoir le changement ne soient pas élaborés. Comme il manque au Canada certains des mécanismes de protection qui font déjà partie des lois sur les brevets et des processus de surveillance d'autres pays, demeurer sur place pourrait, en fait, entraîner un recul.

Le troisième choix qui s'offre aux Canadiens consiste à reconnaître le fait que la vitesse à laquelle les découvertes génétiques surviennent et les promesses de la médecine génétique nécessitent des solutions prospectives de la part des gouvernements fédéral et provinciaux. Cette démarche admettrait que les renseignements et les inventions génétiques diffèrent des autres types d'inventions et que la protection par brevet de ces inventions ainsi que les manières d'appliquer les clauses de ces brevets doivent tenir compte de ces différences.

Finalement, les politiques et les lois concernant les brevets visant la génétique ont besoin d'être modifiées afin de bien équilibrer l'intérêt public et les stimulants économiques et commerciaux.

En novembre 2001, le Comité consultatif canadien de la biotechnologie (CCCB) a déposé son rapport provisoire intitulé *La biotechnologie et la propriété intellectuelle : La brevetabilité des formes de vie supérieures et enjeux connexes.*[66] Ce rapport recommande que des études soient menées relativement aux effets du brevetage des êtres vivants sur le système de soins de santé. Le rapport suggère que ces études portent, entre autres, sur les avantages et les inconvénients des brevets sur les soins de santé, sur l'accessibilité du système de santé aux inventions brevetées, ainsi que sur la nécessité éventuelle d'établir un traitement différent pour ces brevets en vertu de *la Loi sur les brevets*. Il s'agit là de conseils judicieux.

Le CCCB suggère également que *la Loi sur les brevets* soit modifiée afin d'inclure une exception claire sur l'utilisation dans un but de recherche ou d'expérimentation. Cette exception préviendrait les poursuites pour contrefaçon dans le cas de l'utilisation d'un procédé ou d'un produit breveté dans un but de recherches privées ou non commerciales, de recherches sur les propriétés de l'invention brevetée, d'amélioration du produit ou du procédé breveté ou de création d'un nouveau produit ou procédé. Cette exclusion de responsabilité répondrait à de nombreuses inquiétudes formulées par les chercheurs et les cliniciens en matière d'efficacité du système d'octroi de brevets à l'égard du brevetage de matières génétiques et d'accessibilité des Canadiens aux techniques médicales génétiques qui pourraient leur être bénéfiques.

Le CCCB recommande également que l'Office de la propriété intellectuelle du Canada (OPIC) établisse et publie des directives d'interprétation à l'égard des matières vivantes qui comprendraient les critères d'octroi de brevets, la manière dont les connaissances classiques doivent être décrites en tant qu'antériorités, ainsi que le processus et les limites temporelles d'une demande. Le CCCB suggère également qu'une disposition « d'ordre public » ou de « moralité » soit ajoutée à la loi canadienne sur les brevets afin de servir de procédure d'opposition, soit à titre de modification de la *Loi sur les brevets* , soit comme partie intégrante des directives de l'OPIC.

La disposition d'ordre public ou de moralité offre la possibilité de refuser la délivrance d'un brevet au cas par cas. Cette disposition est incluse dans les lois sur les brevets de nombreux régimes d'octroi de brevets dans le monde, à l'exception de celles du Canada et des États-Unis. Il convient de noter qu'elle est également incluse dans la *Directive européenne relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques*.

Par conséquent, l'Union européenne admet déjà explicitement que certaines inventions contreviennent à la morale. Il pourrait s'agir notamment des procédés de clonage humain, de modification de la lignée germinale humaine, d'utilisation d'embryons humains dans un but commercial et de modification de l'identité génétique d'animaux qui les ferait souffrir sans bénéfice important pour les humains. Au fur et à mesure qu'évolue la recherche sur les cellules souches, il faut se demander si le fait de concéder le monopole des méthodes de création d'un nouveau foie ou de tout autre organe humain n'irait pas à l'encontre des valeurs et de la morale des Canadiens.

En plus de ceux recommandés ci-haut, il existe d'autres mécanismes appropriés pouvant répondre aux inquiétudes d'ordre éthique et social liées au brevetage des matières génétiques sans réduire les stimulants à l'investissement ou ébranler le rôle du Canada en tant que chef de file du domaine de la biotechnologie (p. ex., des dispositions législatives distinctes sur les mesures de surveillance).

3.6.1 RÉSUMÉ DES RECOMMANDATIONS

En complément au travail du CCCB et dans le but d'atteindre un équilibre entre les intérêts du système de santé et le rôle que joue le secteur des biotechnologies au Canada, nous recommandons que les mesures suivantes soient sérieusement prises en considération par le gouvernement fédéral en ce qui concerne le brevetage des matières génétiques.

3.6.1(A) OFFICE DE LA PROPRIÉTÉ INTELLECTUELLE DU CANADA (OPIC) – CRÉATION DE POLITIQUES ET FORMATION

1. Création de directives et de procédures à l'égard des brevets visant les matières vivantes

L'OPIC devrait, dans l'immédiat, rédiger des documents et mettre à jour ses guides de procédure afin d'aborder les problèmes liés au brevetage des matières vivantes. Les normes actuelles de « nouveauté, non-évidence et utilité » ne sont pas encore bien adaptées aux inventions biotechnologiques. En outre, il n'existe aucun principe directeur clair à l'endroit du bureau des brevets. Des critères d'interprétation précis devraient guider le travail des examinateurs de brevets qui déterminent si certaines inventions biologiques répondent à la définition d'objet susceptible d'être breveté. Du matériel didactique supplémentaire devrait également être remis aux examinateurs de brevets qui se concentrent particulièrement sur les brevets de matières vivantes.

Le United States Patent and Trademark Office (USPTO) a publié une version révisée des directives que doivent suivre les examinateurs lorsqu'ils vérifient la conformité des demandes de brevet avec les exigences en matière d'utilité de la loi américaine sur les brevets. En plus de se conformer à ces directives, les examinateurs de brevets américains doivent utiliser d'autres ressources et documents qui leur sont fournis. Ils disposent également de documents de formation et d'orientation imprimés portant sur la mise en œuvre et l'interprétation des nouvelles exigences en matière d'utilité. L'USPTO publie des guides et des manuels traitant de la classification des inventions et de points particuliers à prendre en considération à l'égard de certains types d'inventions, notamment celles liées à l'informatique. On peut se procurer ces documents en ligne en consultant le site Web du United States Patent and Trademark Office.[67]

Le site Web de l'Office de la propriété intellectuelle du Canada[68] contient des documents semblables. Cependant, la version à jour du manuel traitant des biomatériaux n'y semble pas disponible. L'entrée en vigueur du plus récent Recueil de pratiques du Bureau des brevets remonte au 1er octobre 1996. Des modifications concernant les moyens de communiquer avec le Bureau des brevets (chapitre 1) ainsi que les contestations relatives à l'antériorité (chapitre 18) sont quant à elles entrées en vigueur au début de l'an 2000.

2. Resserrement des exigences concernant l'utilité à l'égard des brevets visant les matières vivantes

Au début de 2001, le U.S. Patent and Trademark Office (USPTO) a également révisé ses directives[69] concernant l'utilité afin de créer des normes définitives en cette matière pour le brevetage des gènes et des fragments de gènes. Ces modifications exigent qu'un inventeur attribue à son invention « une utilité caractéristique et substantielle » qu'une personne possédant des connaissances ordinaires dans le domaine relatif à l'invention jugerait crédible. Une utilité est « caractéristique » si elle est propre à l'objet visé par la demande et « substantielle » si aucune autre recherche n'est nécessaire afin de déterminer un avantage immédiat. Par exemple, un fragment d'acide nucléique que l'on veut protéger en tant qu'analyseur de gène ou marqueur de chromosome doit aussi reconnaître la cible du gène ou du chromosome. En outre, le demandeur du brevet visant l'utilisation du fragment dans le but de repérer ces cibles peut aussi devoir faire le lien avec une maladie ou une application particulière.

Grâce à ce processus, l'USPTO a évité une interdiction catégorique du brevetage de ce type de matériaux et a plutôt concentré ses efforts sur le resserrement des procédures d'ordre technique afin d'atténuer les inquiétudes soulevées par ces brevets.

L'USPTO a indiqué que « les utilités sacrifiables » ne répondraient pas aux exigences en matière d'utilité caractéristique ou substantielle.

La création de souris transgéniques pour nourrir les serpents ne constituait ni une utilité caractéristique (toutes les souris pourraient servir à nourrir des serpents) ni une utilité substantielle (créer une souris de dizaines de milliers de dollars dans le but de produire de la nourriture pour les serpents ne correspond pas à une utilisation conforme au monde réel). Dans le même ordre d'idées, l'utilisation d'une protéine comme supplément alimentaire pour animaux ou son ajout à du shampooing constituent des utilités sacrifiables qui ne seraient pas jugées valables en tant qu'utilités caractéristiques ou substantielles en vertu de la disposition 35 U.S.C. 101. Il faudrait, bien entendu, nuancer cette analyse en tenant compte du contexte et de la nature de l'invention. Par exemple, si l'on créait une souris transgénique dans le but précis et avoué d'en accroître la valeur nutritive et d'en nourrir des animaux, on pourrait alors considérer que son inventeur a satisfait aux critères en matière d'utilité caractéristique et substantielle démontrée.[70]

3. Clarifier la définition d'« objet brevetable »

L'OPIC devrait également revoir ses critères à l'égard des objets brevetables et établir des normes d'utilité pour les demandes de brevets biologiques. La doctrine sur l'utilité peut servir à restreindre le brevetage des « concepts » génomiques fondamentaux et des outils de recherche génétique. Les brevets biologiques devraient être délivrés pour des utilisations précises et des applications réduites uniquement. La portée du brevet devrait se limiter exclusivement à ces revendications spécifiques. Par exemple, lorsque la fonction utile d'un gène peut être démontrée, il peut être raisonnable d'accorder un brevet sur le gène ou sur son produit relativement à son utilisation. Ce surcroît de rigueur réglerait, au moins partiellement, le problème de « l'accumulation de brevets » et des résultats anormaux découlant de la découverte subséquente d'une utilisation du gène breveté.

Cette démarche s'attaquerait également aux inquiétudes relatives à l'efficience ou à l'efficacité des technologies brevetées existantes. Les revendications de brevet sur une séquence de gènes qui couvrent les utilisations relatives à toutes les innovations diagnostiques à venir ne servent pas les intérêts du public ni la promotion d'un marché concurrentiel dans le domaine des épreuves diagnostiques. Maintenir le statu quo à cet égard peut constituer, en réalité, un obstacle à l'amélioration des produits existants et à la mise au point d'un plus grand nombre d'applications commerciales. Le concept d'amélioration est fondamental pour le système de brevetage et il semble y avoir une discordance potentielle entre certains brevets biologiques et non biologiques.

3.6.1 (B) MODIFICATION DE LA LOI SUR LES BREVETS

Outre les options qui s'offrent à l'OPIC en matière de formation et de préparation de lignes directrices, *la Loi sur les brevets* devrait être modifiée de manière à aborder expressément la nature propre des brevets biologiques. Les brevets portant sur des matières génétiques diffèrent considérablement de leurs homologues non biologiques et la loi sur les brevets devrait tenir compte de cette différence.

4. Définir la portée des brevets sur les matières génétiques

Comme nous l'avons mentionné, les conséquences de l'octroi de brevets de portée générale sur les matières génétiques qui sont pleinement mis en application peuvent remettre en question certains principes de la loi sur les brevets en entraînant, en réalité, le brevetage de *l'information* génétique plutôt que simplement d'inventions, de produits ou de services.

Pour remédier à ce problème, la portée des brevets sur les matières génétiques a peut-être besoin d'être définie de façon plus rigoureuse, de manière à séparer la nature chimique ou structurelle du matériel génétique de son contenu informationnel. Les brevets devraient seulement empêcher la fabrication, l'utilisation, la vente et l'importation de matières génétiques lorsqu'elles sont utilisées comme produits chimiques, mais ne doivent pas limiter indûment l'accès au contenu informationnel particulier d'une séquence naturelle ni en restreindre l'utilisation, que cette séquence soit utilisée dans une forme naturelle ou artificielle.

La délimitation de la portée du brevetage des gènes permettrait toujours au titulaire d'un brevet sur des matières génétiques d'empêcher les autres de fabriquer, de vendre, d'utiliser ou d'importer des copies de ces matières qui ont été reproduites commercialement dans le but d'être utilisées en milieu industriel. Toutefois, la reproduction de ces mêmes matières génétiques ne pourrait être interdite par le titulaire du brevet si elles sont utilisées pour des soins de santé dispensés à une personne. Compte tenu de cette situation, il incombe au gouvernement fédéral d'incorporer expressément la possibilité de réglementer la portée des brevets génétiques dans la loi actuelle sur les brevets.

5. Clarifier les exceptions relatives à l'« utilisation expérimentale » et à l'« utilisation clinique non commerciale »

Pour régler le problème des obstacles à la recherche qui pourraient découler des brevets génétiques de portée générale, l'exemption relative à l'« utilisation expérimentale » prévue par *la Loi sur les brevets* devrait être clarifiée. L'article 55.2 de cette loi stipule que la fabrication, la construction, l'utilisation ou la vente d'une invention brevetée dans le but d'effectuer une recherche visant à satisfaire à des exigences réglementaires fédérales ou provinciales relativement à la vente d'un produit ne constitue pas une contravention. Cette disposition, qui vise principalement l'industrie pharmaceutique générique, a été maintenue récemment par un groupe de règlement des différends sous l'égide de l'Organisation mondiale du commerce. Une deuxième exception, établie par les tribunaux, autorise la recherche sur l'objet du brevet dans un but non commercial. Toutefois, en l'état actuel de la loi, on ne sait pas très bien si un chercheur qui effectue une recherche à l'aide d'une invention brevetée pourrait être poursuivi en justice avec succès si cette recherche est *susceptible*, à long terme, de mener à la fabrication d'un produit commercial.

En ce moment, aucune de ces exceptions n'est assez vaste pour faire en sorte que les biologistes moléculaires ne soient pas poursuivis en justice pour contrefaçon de brevet relativement à une recherche pouvant avoir, finalement, un but commercial. Cette incertitude augmente les possibilités d'abandon de projets de recherche et de mises au point de produits. Afin que l'élaboration et l'amélioration des diagnostics génétiques et des tests de dépistage se poursuivent, les chercheurs doivent être persuadés que leur travail, s'il est effectué adéquatement, n'entraînera pas de poursuites en contrefaçon de brevet ni de risques de telles poursuites.

Comme l'indique l'ACDC, *la Loi sur les brevets* devrait être modifiée de façon à y inclure expressément une exception relative à l'utilisation expérimentale qui protège les recherches privées ou non commerciales sur une invention brevetée ou les recherches sur l'objet du brevet ayant pour but d'en étudier les propriétés, d'y apporter des améliorations ou de mettre au point un nouveau produit ou un nouveau procédé. Cette modification devrait également s'étendre aux utilisations cliniques non commerciales.

6. Disposition relative à l'ordre public ou à la morale

Dans la plupart des pays, les lois sur la propriété intellectuelle ne sont pas conçues actuellement pour tenir compte des considérations de politique sociale. Elles doivent toutefois, dans une certaine mesure ne pas aller à l'encontre des politiques sociales. Aux États-Unis et au Canada, le bureau des brevets n'a pas l'autorité explicite de refuser une demande de brevet parce que ce brevet peut être réputé contraire à l'ordre public ou à la morale.

Les pays européens, d'un autre côté, intègrent expressément dans leurs lois sur les brevets une disposition relative à l'ordre public ou à la morale qui prévoit que les inventions qui vont à l'encontre de l'ordre public ou de la morale ne seront pas réputées admissibles à la protection conférée par brevet. Cette façon d'aborder la question n'est toutefois pas exempte de difficultés. En Europe, la disposition relative à la morale est appliquée, en tout premier lieu, par les examinateurs de brevets. Ces derniers ne possèdent toutefois pas nécessairement une expertise en matière d'éthique et ne sont donc pas à l'aise avec l'application de cette disposition.

Certains des thèmes centraux de ce rapport se rapportent aux questions éthiques et sociales distinctes que soulèvent les brevets sur l'ADN. Bien qu'il soit difficile d'adopter des lois relatives à l'évolution rapide de la science, le fait de modifier *la Loi sur les brevets* de manière à y inclure une disposition relative à l'ordre public ou à la morale aurait pour effet de faire réfléchir davantage les gens au sujet des demandes de brevet plus litigieuses. Le brevetage de cellules souches, par exemple, prêtera sûrement à la controverse puisque l'essence même des cellules souches est la croissance de matières premières cellulaires pour qu'elles se développent en divers types de tissus et d'organes humains.

Le gouvernement fédéral devrait étudier les modalités relatives à la modification de la *Loi sur les brevets* de façon à y inclure une clause d'ordre public ou de morale. Les dispositions en question devraient plus précisément aborder les questions afférentes aux bases sur lesquelles un brevet peut être contesté pour avoir contrevenu à cette clause, à l'organisme qui devrait prendre des décisions à l'égard de l'application de cette clause et aux pouvoirs réparateurs qui devraient accompagner la décision. Le gouvernement fédéral doit notamment envisager la création d'un organisme distinct du bureau des brevets, comprenant des experts en sciences, en éthique et en droit sur la concurrence, pour examiner les demandes de brevet à cet effet. En d'autres mots, le processus de délivrance des brevets serait séparé de celui d'examen des brevets pour en établir la conformité à des normes morales particulières. Un organisme d'examen spécialisé, indépendant du processus de délivrance des brevets, aurait pour effet de surmonter la répugnance qu'ont les examinateurs de brevets européens à prendre des décisions en fonction de critères éthiques ou moraux. L'organisme d'examen aurait le pouvoir de suspendre l'application du brevet de même que de lever cette suspension une fois que les aspects litigieux sont corrigés.

7. Remplacer l'exclusion des méthodes de traitement médical

Par la voie de décisions judiciaires, le Canada a décidé de ne pas délivrer de brevets sur les méthodes de traitement médical. Cette décision est conforme aux obligations du Canada en matière de commerce international, puisque les pays signataires de ces documents sont autorisés à refuser la délivrance de brevets sur les méthodes de diagnostic médical en plus des méthodes de traitement médical.

En vertu de la loi actuelle, une méthode de traitement médical comprend seulement les procédés *in vivo* ou ceux qui sont effectués à l'intérieur du corps. L'exception ne s'applique pas aux dispositifs ou aux procédés *in vitro* ou à l'extérieur du corps exclusivement. Étant donné les réalités de la biotechnologie contemporaine, cette distinction est théorique et difficile à maintenir sur le plan pratique. Un grand nombre de procédés médicaux comportent des éléments qui sont utilisés à la fois à l'intérieur et à l'extérieur du corps humain. Vu ce mélange de procédés *in vivo* et *in vitro*, les titulaires de brevets pourraient, en fait, obtenir une protection par brevet qui empêcherait les médecins d'accomplir des actes médicaux sans autorisation.

Les États-Unis, par ailleurs, n'excluent pas les méthodes de traitement médical dans leur loi sur les brevets. Toutefois, la loi américaine prévoit que le titulaire d'un brevet ne peut pas poursuivre un médecin ou un établissement médical pour avoir assuré des services médicaux brevetés à un patient .[71] En adoptant cette démarche, tout en incluant une extension couvrant les méthodes de diagnostic, le Canada s'attaquerait aux préoccupations d'ordre clinique relatives à l'accès aux technologies génétiques pour des besoins de soins de santé. Par conséquent, le gouvernement fédéral devrait modifier la *Loi sur les brevets* de façon à remplacer expressément l'exclusion des méthodes de traitement médical qui y est prévue par une disposition stipulant que le titulaire d'un brevet ne peut pas intenter de poursuites pour contrefaçon contre un médecin qui a fourni des services médicaux, y compris le traitement et le diagnostic, à des patients. La protection de la responsabilité devrait viser les médecins, le personnel infirmier, les pharmaciens, les techniciens de la santé et autres praticiens de la santé, ainsi que leurs établissements médicaux. Tout en offrant une protection, cette approche permettrait encore le brevetage complet des technologies de dépistage génétique.

8. Inclure une procédure d'opposition

Les bureaux de brevets étant surchargés, il se peut que des brevets soient délivrés à tort. Bien que la *Loi sur les brevets* prévoie actuellement une procédure de révision à l'égard des antériorités non divulguées précédemment, ainsi qu'une procédure de contestation de brevet devant la Cour fédérale, ces mécanismes ne suffisent pas à protéger les Canadiens. La procédure de révision est trop limitée, tandis que les procédures devant les tribunaux sont onéreuses pour tous les intéressés et qu'elles demandent beaucoup de temps. La création d'une voie plus rapide et moins coûteuse pour contester les brevets est dans l'intérêt à la fois des titulaires de brevets et des personnes qui désirent contester ces brevets. Cette possibilité doit toutefois co-exister avec une amélioration des délais généraux d'examen et d'approbation pour les brevets dès le départ. Cette démarche doit s'accompagner d'une augmentation du personnel et des ressources de l'Office canadien des brevets par l'embauche de personnes ayant des connaissances suffisantes en biotechnologie pour pouvoir réduire les délais d'approbation des brevets.

L'Office européen des brevets a adopté une procédure d'opposition, en vertu de laquelle les personnes qui s'opposent à un brevet ont une période de neuf mois à partir de la délivrance de celui-ci pour entamer une procédure administrative dans le but de réviser ce brevet, pour quelque motif que ce soit. Le gouvernement canadien devrait envisager de modifier la *Loi sur les brevets* de manière à inclure une procédure d'opposition semblable à celle qui existe en Europe. Cette modification

amènerait également une certaine certitude dans le domaine des brevets en fournissant un mécanisme qui permet de contester plus rapidement les brevets douteux, tout en diminuant les coûts et les complications par rapport aux procédures actuelles devant les tribunaux. Cette mesure constituerait également un mécanisme servant à rassurer le public canadien sur la transparence du processus de délivrance des brevets génétiques. Ce faisant, deux objectifs pourraient simultanément être atteints : d'une part, les brevets confirmés seraient plus rigoureux et leurs titulaires pourraient s'y fier davantage et d'autre part, la confiance du public à l'égard du processus de délivrance des brevets serait grandement améliorée.

9. Réviser le système d'octroi obligatoire de licences

La Conférence ministérielle de l'Organisation mondiale du commerce qui s'est déroulée à Doha, au Qatar, en novembre 2001,[72] a mené à l'adoption d'une déclaration traitant du commerce international et de la santé publique. Dans cet énoncé, les ministres (y compris le ministre canadien des Affaires étrangères et du Commerce international) ont déclaré que les pays devraient pouvoir prendre des mesures « visant à protéger la santé publique et, notamment, à promouvoir l'accès aux médicaments pour tous ». Ils ont ajouté que les pays ont le droit de déterminer les motifs en vertu desquels ils délivreront des licences obligatoires.

Afin de faire en sorte que cette déclaration ne procure pas qu'un droit fictif, le concept visant à promouvoir l'accès aux médicaments pour tout le monde devrait inclure l'accès aux méthodes de diagnostic qui sont nécessaires pour déterminer le moment où les médicaments doivent être fournis, ainsi que la nature de ces médicaments. Le gouvernement fédéral devrait donc modifier la *Loi sur les brevets* de manière à permettre expressément l'octroi obligatoire de licences en vertu de brevets relativement à la fourniture de diagnostics génétiques et de tests de dépistage, si ce pouvoir était nécessaire. En retour, la licence obligatoire doit être délivrée en échange d'une redevance raisonnable établie par le commissaire aux brevets. Cette redevance devrait comprendre un montant pour l'utilisation de l'invention et non les bénéfices qu'obtient le titulaire du brevet pour avoir fourni le test. La modification ne devrait pas obliger les provinces à négocier préalablement avec les titulaires de brevets relativement à une licence applicable à ces brevets. Elle devrait cependant exiger un juste paiement après détermination des facteurs pertinents.

10. Créer un tribunal spécial

Au Canada, la Cour fédérale et les tribunaux provinciaux ont compétence sur la contrefaçon de brevet et la détermination de la validité. Cependant, seule la Cour fédérale peut entendre les appels des décisions du commissaire aux brevets relativement au refus de délivrer un brevet.

Par contraste, les États-Unis ont créé, au cours des années 1980, un organe d'appel unique qui a compétence sur tous les aspects de la validité et de la contrefaçon des brevets. Ce tribunal, la Federal Court of Appeals for the Federal Circuit, possède une expertise en matière de loi sur les brevets et de technologie. Ainsi, le tribunal a pu tenter d'influer sur le contenu de la loi sur les brevets de façon à réduire les conflits qui surviennent parfois entre les titulaires de brevets et le public.

La Cour fédérale du Canada possède moins d'expertise en matière de brevet et de technologie. En outre, puisque la cour n'a pas compétence exclusive sur les affaires relatives aux brevets, elle ne peut facilement façonner et interpréter la loi sur les brevets de façon à suivre les progrès scientifiques. Bien que la Cour suprême du Canada ait ce pouvoir, elle entend relativement peu de cas se rapportant aux brevets. Le gouvernement fédéral devrait, pour cette raison, envisager la création d'un tribunal dont les juges auraient une expertise en matière de technologie et de droit sur les brevets pour statuer sur les litiges relatifs à la *Loi sur les brevets*.

3.7 RÉSUMÉ

La recherche génétique et la technologie progressent à un rythme qui dépasse les cadres législatifs, politiques et réglementaires actuels. Bien que la médecine génétique s'avère incroyablement prometteuse pour la santé humaine, les questions d'ordre social, juridique, éthique et politique qui accompagnent ces innovations doivent être abordées. Le brevetage des gènes est un phénomène relativement nouveau et les brevets sur les gènes ne cadrent pas très bien avec les concepts traditionnels de propriété intellectuelle. Certaines personnes, comme nous l'avons vu avec le Comité fédéral permanent de la santé, sont prêtes à interdire la délivrance de brevets sur les gènes ou sur l'ADN. En définitive, cette façon de voir les choses ne reconnaît pas les avantages que peut retirer la société en promouvant réellement l'innovation. Le statu quo ne fournit cependant pas une protection de l'envergure suffisante contre les risques possibles qui pourraient accompagner le brevetage des gènes.

La nature de la recherche génétique et des brevets sur les innovations qui en résultent présente de réels défis aux fondements idéologiques actuels du système de brevetage. Il importe que les droits se rattachant aux brevets sur les gènes demeurent conformes à ceux liés aux brevets traditionnels. Bien que les brevets constituent une composante importante de la recherche et de l'innovation en génétique, la nature particulière des brevets sur les gènes exige un traitement spécial sur le plan de la loi et des politiques sur les brevets, ainsi qu'un examen plus rigoureux de la part des examinateurs de brevets.

Le gouvernement fédéral et l'Office de la propriété intellectuelle du Canada ont tous deux un rôle à jouer dans l'élaboration de la loi et des politiques sur les brevets biotechnologiques de façon à assurer un progrès et un leadership continus en matière de recherche et de développement en génétique, tout en permettant aux Canadiens de profiter des bienfaits de cette technologie par la santé.

Le Canada possède des options viables pour élaborer une façon efficace et équilibrée d'aborder les brevets génétiques qui soit juste, qui respecte toutes les obligations internationales et qui offre une solide protection de la propriété intellectuelle. Ce faisant, le Canada doit toutefois avoir les protections, les garanties et la transparence qui permettent d'exprimer clairement toutes les modalités du contrat établi entre les inventeurs et la société qu'un brevet codifie. D'autres compétences ont pris des mesures dans cette direction. Le Canada a la possibilité de franchir lui-même des étapes importantes. À long terme, les avantages de procéder ainsi seront concrets, aussi bien pour les soins de santé que pour l'innovation.

Cette option comporte assurément davantage de complexités, de défis et d'incertitudes que la démarche proposée par le Comité fédéral permanent de la santé. Cependant, elle constitue peut-être le moyen le plus juste et le plus efficace pour le Canada d'équilibrer les risques du brevetage des gènes avec les énormes possibilités qui découlent de la recherche génétique sur le plan des soins de santé.

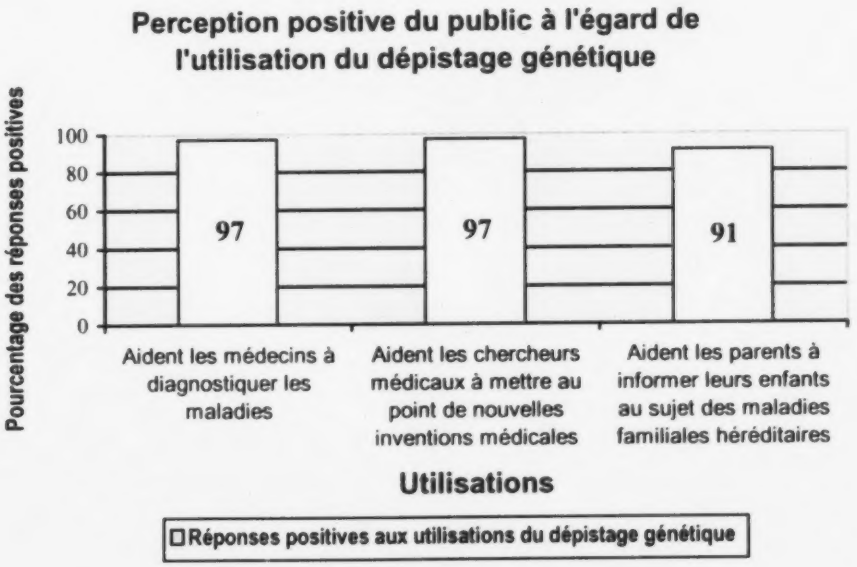
4. Perception du public

Ce sont les attitudes et les perceptions du public envers le dépistage génétique qui donneront forme à la demande à l'égard de ces services. Comme la population est hautement instruite et de plus en plus informée sur les dernières découvertes médicales dans le domaine de la génétique, le secteur des soins de santé est de plus en plus axé sur les consommateurs. Ceux-ci s'attendent à prendre leur santé en main en évitant ou en prévenant la maladie et en décidant eux-mêmes des soins, et c'est ce qu'ils désirent. C'est précisément cette tendance qui exercera des pressions considérables sur les provinces pour qu'elles adoptent et financent les plus récentes technologies génétiques.

Le dépistage génétique est déjà grandement accepté par la population dans notre société, même si cette acceptation est relative et qu'elle n'est pas, jusqu'à maintenant, pleinement informée. Par exemple, un sondage effectué par la société PricewaterhouseCoopers à l'automne/hiver 2000 [73] a permis de découvrir que plus de 90 % des Canadiens approuvaient des énoncés laissant entendre que la biotechnologie procurera des avantages sur le plan médical.

D'autre part, 90 % des répondants appuyaient fortement ou modérément le point de vue selon lequel la biotechnologie pourrait entraîner des décisions d'ordre éthique qui pourraient être source de complications et qui devront être résolues à la satisfaction de tout le monde. En ce qui concerne le brevetage des gènes, aucun consensus n'a été établi. La moitié (50 %) des répondants ne se sentaient pas à l'aise avec les brevets portant sur la biotechnologie, tandis que 42 % appuyaient l'opinion selon laquelle la protection conférée par brevet était nécessaire pour les innovations biotechnologiques.

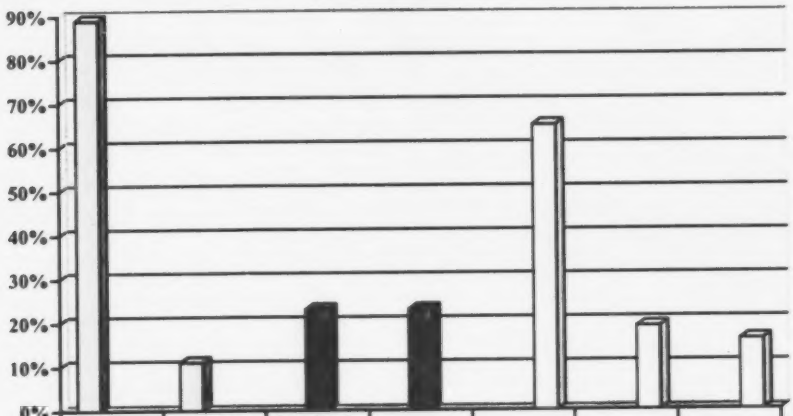
Cependant, les réponses obtenues lors d'un sondage effectué par la société Berger Health Monitor en l'an 2000 ont permis de constater que les Canadiens se préoccupent aussi beaucoup de l'utilisation de l'information génétique.[74] Huit personnes sur dix sont en désaccord avec le fait que les compagnies d'assurance devraient avoir le droit de demander un dépistage génétique comme condition d'assurance. De plus, six personnes sur dix croient que les employeurs ne devraient pas être informés du fait qu'un employé a un « gène pathologique », sans qu'il ait la maladie.



Un sondage effectué auprès de groupes de discussion en Ontario a permis de constater une grande fluidité dans l'opinion publique relativement au dépistage génétique. Un grand nombre de participants ont semblé déchirés entre les avantages que pourrait apporter, à leur avis, le dépistage génétique et les utilisations « obscures » qui pourraient être faites de cette technologie.[75]

Lors d'un sondage quantitatif, plus des trois-quarts (77 %) des Ontariens ont déclaré qu'ils savaient très peu de choses, voire rien du tout, au sujet des questions entourant le dépistage génétique humain.

Niveau d'intérêt et de connaissances à l'égard de la génétique en Ontario*



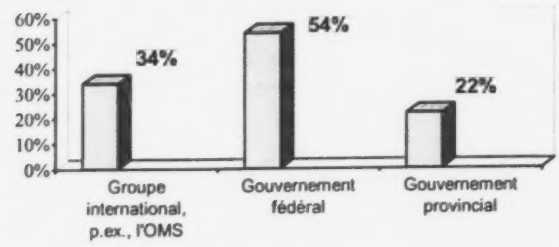
	Très élevé - quelque peu élevé	Pas très élevé - aucun	Très élevé - quelque peu élevé	Peu élevé - nul	Oui	Non	Cela dépend-ne sait pas
Niveau d'intérêt pour la génétique*	89%	11%					
Niveau de connaissances en génétique*			23%	23%			
Le dépistage génétique devrait-il être offert au public?**					65%	19%	16%

* Sondage effectué par Ipsos Reid auprès de 1 000 résidents adultes de l'Ontario, décembre 2001.
** Sondage effectué par le Berger Population Health Monitor en collaboration avec le Hay Health Care Consulting Group auprès de 1 500 résidents adultes de l'Ontario, janvier 2002.

Un sondage d'opinion effectué au Royaume-Uni et en Europe [76] a également démontré que l'appui du public à l'égard de la médecine génétique peut être mitigé. Par exemple, lorsqu'on offrait aux répondants le choix de guérir ou de prévenir une maladie « comme par magie », la réaction était généralement positive (p. ex., dans un sondage, 75 % des répondants étaient prêts à laisser leur enfant suivre une thérapie génique). Cependant, lorsque la thérapie génique était expliquée en entier, la réaction avait tendance à être plutôt négative. Le droit à la protection des renseignements génétiques personnels représente également une question clé pour le public. Ce fait est fortement influencé par une prudence générale à l'égard de l'accès aux renseignements par des tiers (notamment par les employeurs et les compagnies d'assurance).

Responsabilités à l'égard de la réglementation du dépistage génétique[77]

(tiré d'un sondate Ipsos Reid effectué auprés de 1 000 Ontariens adultes, décembre 2001)



Les auteurs du rapport britannique ont conclu que, même si la sensibilisation à l'égard de la biotechnologie a augmenté au cours des dix dernières années, les rapports des médias qui mettent l'accent sur la manipulation « non naturelle » des gènes (p. ex., le clonage) ont suscité des inquiétudes à l'égard de ses utilisations. La majorité (81 %) des Européens ne pensent pas être adéquatement informés au sujet de la biotechnologie. Cependant, il y a eu en Europe des débats sur la génétique bien plus importants qu'au Canada et nous pouvons raisonnablement prévoir que le nombre de Canadiens pouvant se considérer comme « non adéquatement informés » sera au moins aussi élevé, sinon plus, qu'en Europe.

Bien que les répondants d'un sondage Ipsos Reid mené en Ontario en septembre 2001 accordaient un rôle aux provinces et aux territoires (23 %), une proportion considérablement plus importante (54 %) croyait que le gouvernement fédéral devait réglementer le domaine de la génétique et 34 % ressentaient le besoin d'avoir une certaine réglementation internationale.

Lors d'un sondage effectué tout récemment, plus de 60 % des Ontariens ont indiqué que, si leur médecin le leur recommandait, il serait très probable ou quelque peu probable qu'ils passent un test génétique pour une maladie ou un état de santé pour lequel il N'EXISTE AUCUN TRAITEMENT.[78]

4.1 DEMANDE DE DÉPISTAGE ET DE SERVICES

Aucune technologie ne peut réussir s'il n'y a aucune demande. Trois facteurs détermineront la demande à l'égard des technologies génétiques :

a) le public doit les considérer comme souhaitables et bienfaisantes et non comme contre nature ou dangereuses;

b) des renseignements utiles et positifs au sujet de ces technologies doivent parvenir aux consommateurs par l'entremise de sources d'information auxquelles ils font confiance;

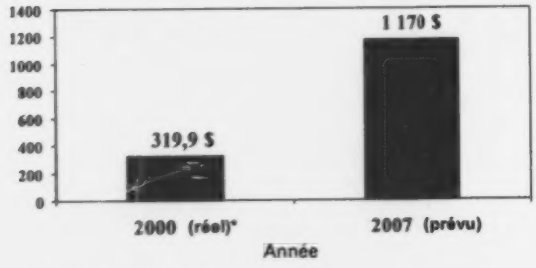
c) le public doit exercer des pressions sur les intervenants en matière de santé et sur les gouvernements pour que ces technologies soient disponibles, par le biais de la loi et du pouvoir législatif le cas échéant.

Comme nous l'avons noté précédemment, le dépistage génétique est généralement bien accepté dans la population, même si les connaissances sur lesquelles cette acceptation est fondée sont limitées. Cet intérêt a déjà fait croître la pression sur les systèmes de soins de santé pour qu'ils offrent ces services :

« De nombreuses études ont révélé que le grand public et les patients dans les populations à risques démontrent déjà un intérêt initial élevé à l'égard de l'accès aux technologies de dépistage génétique et de nombreuses personnes croient qu'elles ont droit à un libre accès à ces services. Benkendorf et ses collègues ont découvert que 95 % des femmes faisant l'objet de leur étude croyaient qu'elles devraient pouvoir obtenir un dépistage malgré les recommandations contraires de leur médecin. Dans le même ordre d'idées, une étude nord-américaine a permis de constater que 60 % des répondants croyaient qu'ils « avaient droit à tout service [génétique] qu'ils pouvaient payer de leur poche » et 69 % croyaient que le « refus de tout service constituait un déni des droits du patient. »[79]

Malgré les inquiétudes au sujet du fondement moral et de la fiabilité du dépistage génétique, ce domaine des soins de santé croît rapidement. Une analyse de la commercialisation du dépistage génétique aux États-Unis, effectuée par Frost & Sullivan,[80] a démontré que les revenus se sont élevés à 319,9 millions de dollars en l'an 2000. De plus, on prévoit qu'ils augmenteront de 273 %, pour passer à 1,17 milliard de dollars d'ici 2007.

Revenu du marché du dépistage génétique aux États-Unis (en millions de dollars)*

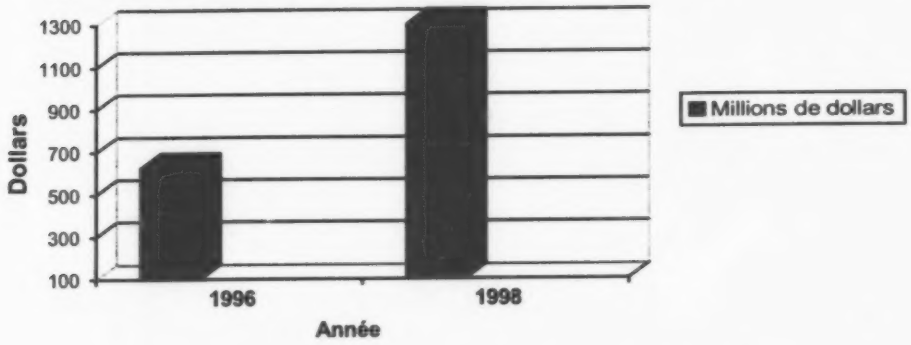


*Source : Frost & Sullivan

4.2 MARKETING DIRECT AUPRÈS DES CONSOMMATEURS

Puisque les consommateurs prennent davantage en main les soins qu'ils reçoivent et les produits médicaux achetés pour leur prodiguer ces soins, la publicité qui s'adresse directement aux consommateurs deviendra de plus en plus importante. Déjà, la publicité directe sur les produits médicaux et pharmaceutiques a plus que doublé aux États-Unis au cours des dernières années, passant de 600 millions de dollars en 1996 à 1,3 milliard en 1998.[81] Cet accroissement des dépenses pour le marketing influera forcément sur les perceptions et la demande de la population canadienne dans le domaine de la génétique.

Montant investi en marketing direct des produits médicaux et pharmaceutiques auprès des consommateurs américains



Source : *Genetics and Genomics : Transforming Health and Health Care Institute for the Future*, 2000

Bien que la publicité qui s'adresse directement aux consommateurs soit interdite au Canada pour ce qui est des médicaments d'ordonnance et des services professionnels, elle s'infiltre dans notre pays par les stations de télévision et la presse écrite américaines et elle est gratuitement accessible sur Internet. Le marketing direct auprès des patients dans le domaine du dépistage génétique peut sérieusement miner les effets favorables de l'éducation des fournisseurs ainsi que l'offre de consultation, venant rompre effectivement le lien important qui existe entre le test et l'ensemble du système de santé.

Comme l'ont noté avec justesse les économistes du Centre for Health Economics and Policy Analysis :

> **L'un des facteurs déterminants des réponses relatives au comportement et à la santé sera la façon dont les avantages et les coûts du dépistage et, en fin de compte, des traitements sont communiqués au public et aux praticiens. À la différence de la plupart des services de dépistage non génétique, les sociétés à but lucratif détiennent maintenant des brevets exclusifs sur les nombreuses techniques de dépistage génétique. Cette réalité touche non seulement le coût des tests eux-mêmes, mais aussi la façon dont le dépistage génétique est présenté aux fournisseurs, aux patients et au grand public.[82]**

Aux États-Unis, les services génétiques sont déjà directement commercialisés au public. Le Harvard Pilgrim Health Care, par exemple, fournit une équipe de médecins et de conseillers avec des compétences en génétique qui offrent de la consultation, du counseling, du dépistage, des groupes de soutien, de l'éducation et des recommandations.[83] Au Canada, une clinique privée de dépistage génétique établie en Saskatchewan offrait aux clients, pour environ 1 500 $, un profil de leur prédisposition à être atteints de maladies telles que le cancer, les maladies du cœur et la maladie d'Alzheimer.[84]

On s'attend à ce que la publicité entourant les technologies génétiques fasse bientôt de plus en plus partie du paysage médical. La publicité directe aux consommateurs peut venir jouer un rôle important en influençant l'adoption de services génétiques et la demande pour ces services. En outre, si les tests génétiques ne sont pas offerts par l'entremise de programmes génétiques conventionnels, avec le counseling et l'appui appropriés, et deviennent plutôt de plus en plus offerts en tant que trousses « à domicile », des considérations de principe importantes pourraient surgir à l'égard non seulement de la qualité du test offert, mais également du caractère adéquat de ce test si aucune exigence formelle n'est établie en ce qui concerne la réception d'une éducation et de conseils sur la gestion des risques par le patient.[85]

Voici un exemple de quelques-uns des renseignements que contiennent les sites Web où les personnes peuvent envoyer directement un échantillon de sang en vue d'un dépistage génétique.

L'envoi d'échantillons est simple. Cette trousse est facile à utiliser et elle est gratuite. Tout ce qu'il faut, c'est une petite quantité de sang.

La trousse contient les éléments suivants :

- ***1 tube pour mettre votre sang;***
- ***1 contenant pour expédier le tube;***
- ***1 formulaire que vous devez remplir pour demander les tests;***
- ***1 formulaire que vous devez signer afin de donner votre consentement au dépistage;***
- ***1 formulaire contenant des directives;***
- ***1 formulaire contenant des renseignements au sujet de la facturation et des coûts;***
- ***1 formule de courrier express contenant des renseignements pré-imprimés;***
- ***1 crayon génétique spécial.***

4.3 PAIEMENT

Qui déboursera les frais de dépistage génétique que le public semble vouloir? Une recherche effectuée par Ipsos-Reid en Ontario[86] a permis de constater que 43 % des adultes déclaraient que le régime provincial d'assurance-maladie devrait payer la totalité des coûts de tous les dépistages génétiques. Toutefois, des questions de suivi ont permis de découvrir que les consommateurs faisaient également la différence entre différents types de dépistage. La majorité des personnes croyaient que le régime provincial d'assurance-maladie devrait payer la totalité des coûts associés au dépistage de maladies telles que le cancer (64 %), la fibrose kystique (60 %) et les maladies mentales comme la schizophrénie (54 %), ainsi que pour ceux de tous les tests recommandés par un médecin (63 %). L'appui était beaucoup moins important pour les maladies qui n'atteignent qu'un petit nombre de personnes (seulement 39 % des gens croyaient que le régime provincial d'assurance-maladie devrait couvrir tous les coûts), pour l'alcoolisme (24 %) ou pour les tests que les personnes elles-mêmes veulent faire faire (13 %).

4.4 ENGAGEMENT DU PUBLIC

Au fur et à mesure que le dépistage génétique se répand, l'engagement et l'éducation du public deviennent de plus en plus importants, peu importe les formes que ce genre de test prendra en définitive. De plus en plus de communications efficaces et spécialisées seront nécessaires pour établir un pont entre les perspectives différentes, les connaissances et le langage couramment utilisés par les « experts » en génétique (p. ex., les cliniciens et les scientifiques) et la manière dont beaucoup de personnes perçoivent à la fois la génétique et la nature de concepts aussi vagues que le « risque relatif ».

Voici un tableau illustrant la nature générale de la distinction qui existe parfois entre les perceptions de la génétique et des risques dans l'esprit du public et la façon qu'ont souvent les praticiens d'aborder cette science.

LES DEUX LANGAGES DE L'ÉVALUATION DES RISQUES[87]

Expert	Public
La démarche est scientifique.	La démarche est intuitive.
Il est à l'aise avec les probabilités et les pourcentages.	Il est à l'aise avec la dichotomie (oui/non).
Le but est d'établir un risque acceptable.	Le but est d'assurer la sécurité.
Il accepte que les connaissances changent constamment.	Il veut une réponse définitive (est-ce que ce l'est ou ce ne l'est pas?).
Il considère les événements en fonction des risques comparatifs.	Il s'intéresse seulement à la situation actuelle (événements discrets).
Il travaille avec des moyennes de population.	Il se préoccupe des conséquences personnelles.
« Une mort est une mort. »	« La façon dont nous mourons est importante. »

Si la communication scientifique avec le public est déficiente ou inefficace, un vide va s'établir sur le plan des renseignements relatifs aux risques. Or, ce vide ne tardera pas à se remplir. En cette ère de spéculation sur les marchés boursiers, des milliers de personnes essaient de déchiffrer des données financières et des indicateurs économiques complexes de toutes sortes. Les consommateurs qui désirent prendre leur santé en main autant que leurs finances n'hésiteront pas à tenter de s'informer à propos du génome humain. Au fil du temps, les médias, les recherches effectuées par des consommateurs instruits et actifs, la perspective des groupes d'intérêts et les peurs intuitives se combineront pour venir remplir le vide en matière d'information. Un consensus peut émerger au niveau de l'opinion publique, consensus qui peut être précis ou éclairé, ou qui peut ne pas l'être. En ce moment, changer l'opinion publique, même en présence de faits scientifiques, peut s'avérer une tâche difficile ou coûteuse, voire même impossible.

Il est important que le public canadien soit engagé et informé au sujet de la génétique et du dépistage génétique, ainsi que de ses risques et avantages. Cet engagement est essentiel si des décisions rationnelles doivent être prises à l'égard de l'utilisation et du financement de ces services et ne peut pas être laissée au hasard ou entre les mains de groupes d'intérêts. En fait, cette fonction fait partie du mandat de Génome Canada (« Informer efficacement le public des résultats de la recherche en génomique et, par le fait même, aider les Canadiennes et les Canadiens à comprendre les risques et les avantages de ce type de recherche »).[88] Cependant, cette tâche ne peut pas dépendre

d'une seule institution si elle doit être le moindrement efficace. Comme le révèlent couramment les sondages, le vide qui existe entre les connaissances que possèdent actuellement les Canadiens à l'égard de la génétique, combiné au désir manifeste d'accéder à de nouveaux tests, nécessitera une démarche rigoureuse et organisée à laquelle devront participer les professionnels de la santé, les gouvernements et le secteur de la biotechnologie pour qu'elle soit efficace.

Au Royaume-Uni, le Nuffield Trust Genetic Scenario Project[89] est conscient depuis longtemps de la nécessité d'efforts concertés pour augmenter le niveau de connaissances en génétique dans le grand public. Voici certaines de ses recommandations :

- Les gouvernements devraient établir un dialogue ouvert et de grande portée au sujet des développements actuels et futurs en matière de génétique.
- Ils devraient inclure la génétique dans les programmes scolaires (p. ex., dans les écoles primaires et secondaires, ainsi que dans toutes les disciplines universitaires pertinentes).
- Ils devraient intégrer le concept du risque statistique dans les programmes scolaires. Le public trouve que le concept de risque est difficile à comprendre et qu'il crée de la confusion et les cliniciens ne sont souvent pas doués pour l'expliquer à leurs patients. Par exemple, les explications numériques veulent souvent dire peu de choses aux gens et les décisions reposent souvent sur la façon dont les renseignements sont formulés (p. ex., vous avez 10 % de probabilités de mourir contre 90 % de chances de survivre ; est-ce que 10 % de probabilités de mourir sur une période de 15 ans constitue un risque élevé ou faible?).
- Ils devraient définir et mettre en œuvre une stratégie de promotion des connaissances en génétique. Cette stratégie devrait tenir compte de la façon dont une campagne concertée peut être montée afin d'accroître la compréhension du public à l'égard de la génétique et des questions qui entourent les risques pour la personne.

L'élaboration de moyens efficaces pour éduquer le public en matière de génétique et de risques demandera la collaboration d'un grand nombre de composantes de notre société (p. ex., les pouvoirs publics, l'industrie, les médias, le système d'éducation, ainsi que les fournisseurs, les organismes et les institutions de soins de santé).

Un certain nombre d'intervenants devraient participer (p. ex., les représentants des organisations professionnelles, les entreprises pharmaceutiques et biotechnologiques, les écoles, les universités, les fournisseurs de soins de santé, les médias et les associations bénévoles représentant les personnes atteintes de maladies génétiques). Comme c'est le cas pour toute forme d'action auprès du public, il n'existe jamais de formule magique pour éduquer la population. Diverses méthodes devraient donc être utilisées, notamment la modification des programmes scolaires, les médias et les relations publiques, la sensibilisation du public (p. ex., la publicité), ainsi que la création et la distribution de matériel pédagogique approprié.

5. LES RÉPERCUSSIONS ÉCONOMIQUES

Avec le temps, l'impact des technologies génétiques se fera sentir dans tous les secteurs de la santé : système de santé publique, consommateurs, payeurs, fournisseurs et spécialistes du développement de médicaments et de technologies. Ces changements suivront quatre grandes tendances :

- La structure du système de santé et les aptitudes requises des travailleurs de la santé subiront une transformation radicale puisque les nouvelles technologies nécessiteront l'acquisition de nouvelles connaissances et compétences dans un domaine complexe, en rapide évolution.
- Les consommateurs seront mieux informés et s'impliqueront davantage dans les questions touchant la santé, exigeant d'avoir accès non seulement à de nouvelles formes de dépistage, mais aussi aux bienfaits de la pharmacogénomique.
- Il est probable qu'à court et à moyen terme, de nombreuses technologies génétiques (qui promettent des économies à long terme grâce à une meilleure gestion de la maladie) feront augmenter le coût des services de santé.
- Il faudra adopter de nouveaux règlements et de nouvelles politiques pour régir l'utilisation et le développement des technologies génétiques.

- Selon l'Institut canadien d'information sur la santé, au Canada en 2001, les dépenses liées aux services de santé ont dépassé les 100 milliards de dollars. Depuis quatre ans, les dépenses liées aux services de santé ont augmenté de plus de 6,5 % par an, ce qui constitue une hausse considérable par rapport aux chiffres du début à la moitié des années 1990. Cette hausse est due essentiellement à l'accroissement des dépenses engagées par les gouvernements et à la légère baisse du financement privé accordé aux services de santé en 2000-2001.[90]

5.1 CHANGEMENT DE PARADIGME

Dans un système financé à partir des deniers publics, toute ressource affectée au dépistage génétique risque de compromettre la disponibilité des ressources nécessaires aux autres besoins en services de santé. Ceci est d'autant plus vrai que la plupart des nouvelles technologies tendent, au moins dans un premier temps, non à se substituer aux technologies existantes, mais à être offertes en complément. Comme pour la tomographie par émission de positons (TEP), l'une des dernières percées de l'imagerie diagnostique, qui tend à être utilisée non pour remplacer complètement l'examen IRM ou le tomodensitogramme conventionnel, mais pour mener une investigation plus poussée sur un sujet auquel on a déjà appliqué d'autres technologies de dépistage, on peut s'attendre à ce qu'un certain nombre de tests génétiques (surtout certains tests prédictifs) ne remplacent pas totalement les tests actuels, mais soient offerts en complément.

À mesure que les nouveaux tests génétiques arriveront sur le marché et que les praticiens et consommateurs exigeront d'y avoir accès, il sera essentiel pour les provinces d'analyser de façon efficace, coordonnée et rigoureuse les retombées économiques sur le système de santé. Sans cette évaluation objective et critique, il est probable que la prise en charge de ces tests dépendra de la publicité qui leur est faite et des pressions politiques exercées pour avoir accès à ces nouveaux tests et nouvelles interventions « révolutionnaires ».

On estime que près de 50 % de l'augmentation des coûts liés aux services de santé sont imputables à l'utilisation et au coût des nouvelles technologies. On s'attend à ce que les progrès de la technologie (lorsque la puce à ADN sera rentable et plus facilement accessible, par exemple) diminuent le coût du dépistage génétique. Toutefois, l'impact de la génétique et de la biotechnologie sur le système de santé se fera sentir de nombreuses façons, le coût des tests étant peut-être le moins déterminant.

Les économistes du Centre for Health Economics and Policy Analysis (CHEPA) ont fait les remarques suivantes :

Lorsqu'il existe des traitements préventifs, le dépistage génétique risque aussi d'être encouragé par ceux qui vendent des produits et services pouvant être considérés comme complémentaires au test génétique. C'est ce qui se passe dans les programmes de dépistage non génétique – comme l'ostéodensitométrie et le dépistage des lipides sériques, par exemple – où les compagnies qui vendent des médicaments permettant de gérer ces facteurs de risque ont tout intérêt à promouvoir les programmes de dépistage. Les modèles actuels de gestion de la maladie par la prise de médicaments pourraient évoluer en même temps que le dépistage génétique, et offrir des produits et services au « segment de marché » que constituent les personnes chez qui on a dépisté un risque élevé face à certaines maladies. Souvent, le coût des traitements complémentaires dépasse (parfois de beaucoup) le coût du dépistage génétique.[91]

Les partisans du dépistage génétique font valoir que, certains tests étant prédictifs, on pourra mieux prévenir les maladies et, de ce fait, réduire les coûts des services de santé.[92] Ce sera peut-être vrai pour certains tests, mais on aurait tort de croire que les sujets informés de leur prédisposition à certaines maladies ou affections choisiront naturellement de modifier leur style de vie. C'est loin d'être le cas avec les diagnostics conventionnels. Une étude économique récente sur la santé explique ce qui suit :

« Il est essentiel d'évaluer les traitements préventifs offerts en réponse au dépistage génétique (comme la gestion de la maladie par la prise de médicaments, par exemple) pour déterminer les coûts globaux du dépistage génétique. La tâche ne sera pas aisée. « Il faudra des années, voire des décennies, pour quantifier les bienfaits cliniques des produits et services préventifs acquis après identification d'une sensibilité génétique à de nombreuses maladies. La durée du traitement étant prolongée, les économies ou bienfaits pour la santé (nécessaires pour justifier le financement régulier de la prévention) devront augmenter ... Les coûts engagés pour offrir ces traitements aux populations à risque continueront d'augmenter, pendant que nous attendons la preuve de leur efficacité à long terme. »[93]

Qui plus est, la réponse la plus appropriée à un test révélant un risque génétique élevé peut très bien consister à préconiser un traitement médicamenteux en plus d'une modification du style de vie, ce qui ne manquera pas d'entraîner une augmentation (potentiellement importante) des coûts à long terme pour le système de santé. C'est particulièrement vrai des tests prédictifs qui détectent souvent des risques chez des sujets asymptomatiques et pourraient prolonger la durée du traitement. Il sera donc de plus en plus important pour les planificateurs des systèmes de santé de bien comprendre les retombées du dépistage génétique sur le coût des traitements conventionnels. Comme le notent les chercheurs du CHEPA :

« L'importance du traitement ou de la thérapie préventive qui suit le dépistage génétique met en lumière un point important concernant le financement des services de dépistage. Le coût des services induits par les résultats du test pourraient être supérieur à celui du test lui-même. Par conséquent, que le test soit financé ou non par le gouvernement, l'essentiel des coûts associés aux produits et services complémentaires au test devra être assumé par le système de santé publique. »[94]

Il est possible aussi que certaines formes de dépistage génétique accroissent le nombre et le type d'affections nécessitant une intervention médicale. Comme nous serons mieux en mesure de détecter et de prédire les risques de maladie, telle affection qui ne pouvait être traitée auparavant ou telle autre qui pouvait rarement être identifiée risquent, de plus en plus souvent, de devenir des affections contrôlables pour lesquelles il existe un traitement. Nous ne pouvons que spéculer à ce stade sur cette transformation radicale du système de santé (et sur sa portée), mais elle est certainement du domaine du possible.

Certains vont jusqu'à dire que les progrès de la biotechnologie pourraient prolonger notre espérance de vie (certains chercheurs ont même calculé que l'espérance de vie moyenne en Amérique du Nord pourrait être étendue à 95 ans d'ici 2050). Il est évident que si davantage de gens vivent plus longtemps, la demande en services de santé augmentera exponentiellement, puisque, comme cela a été amplement démontré, elle tend à s'intensifier avec le vieillissement de la population.

La restructuration des ressources humaines dans le domaine de la santé, rendue nécessaire pour tirer le meilleur parti possible des percées génétiques, sera très lourde pour le système de santé. Ces coûts se feront sentir dans de nombreux domaines dont voici quelques exemples :

- Les hôpitaux devront acquérir de nouvelles aptitudes en technologies génétiques ou former des alliances avec des centres ayant cette expertise. L'acquisition de ces aptitudes pourrait nécessiter un important investissement en matériel et personnel qualifié. Ces changements forceront peut-être aussi les responsables d'hôpitaux à repenser leurs systèmes de prestation des services, la dotation en personnel et le développement des aptitudes technologiques.

- La formation deviendra une priorité dans de nombreuses spécialités médicales. On aura besoin de davantage de spécialistes en génétique et les secteurs de compétence offrant déjà le dépistage génétique devront mettre en place des mécanismes de recrutement et de maintien en poste appropriés. Cette exigence risque de devenir plus pressante pour pallier la pénurie de professionnels de la santé (généticiens) attirés vers le secteur privé et d'autres secteurs de compétence. Cette formation sera aussi importante pour les généralistes, le personnel infirmier et autres fournisseurs de soins. Les systèmes de santé et les centres médicaux devront, à leur tour, adapter leurs programmes théoriques et pratiques internes, voire repenser leur dotation en personnel pour répondre aux besoins changeants de la médecine génétique.

- Il faudra multiplier les services de consultation génétique et les services de laboratoires spécialisés, non seulement pour répondre à la demande actuelle en tests de dépistage, mais aussi pour pouvoir faire face à la demande future.

- De nouveaux mécanismes et, dans certains cas, de nouvelles structures, devront être mis en place pour assurer la qualité des tests effectués en laboratoire (privés ou publics).

5.2 ANALYSE ÉCONOMIQUE DE LA SANTÉ : ÉTUDES DE CAS

Dans un rapport préparé par le Centre for Health Economics and Policy Analysis (CHEPA) de l'Université McMaster,[95] on note qu'il est difficile de prévoir quelles seront les retombées économiques d'un nouveau test génétique, car elles dépendent de l'interaction complexe de plusieurs facteurs, à savoir :

- la sensibilité du test (la probabilité que le test soit positif chez les sujets porteurs de l'affection) et sa spécificité (la probabilité que le test soit négatif chez les sujets qui ne sont pas porteurs de l'affection);
- la qualité (précision) du processus de dépistage;
- la façon dont le test est administré dans le système de santé;
- la portée des programmes de dépistage fondés sur le test;
- comparés à la pratique clinique actuelle, les coûts associés au dépistage, à la surveillance des maladies, à la prévention et au traitement (c.-à-d., ce que fait chaque personne sur la foi de l'information révélée par le test génétique).

Le tableau qui suit résume les répercussions possibles des tests génétiques sur certains types de coûts liés aux services de santé, selon certains facteurs. Le tableau nous apprend que s'il n'existe pas, à l'heure actuelle, de test diagnostique pour une affection donnée, l'introduction d'un test génétique fera augmenter les coûts. Si un test génétique remplace le test diagnostic actuellement offert, les coûts pourront soit augmenter, soit diminuer, en fonction des coûts relatifs des deux tests. Par contre, si un test génétique est administré en plus d'un test diagnostic, les coûts liés aux services de santé ne manqueront pas d'augmenter.

RÉPERCUSSIONS POSSIBLES DU DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE SUR LES COÛTS LIÉS AUX SERVICES DE SANTÉ (CHEPA 2001)

Population recevant le test		Types de coûts liés au système de santé			
Statut de la maladie	**Statut après le test**	**Coûts associés au dépistage dans les cas suivants...**	**Coûts associés à la surveillance dans les cas suivants...**	**Coûts associés à la prévention dans les cas suivants...**	**Coûts associés au traitement dans les cas suivants...**
		a. pas de test à l'heure actuelle b le test génétique remplace le test actuellement offert c. le test génétique vient s'ajouter au test actuellement offert	d. aucune surveillance pour qui que ce soit e. surveillance pour les sujets à risque élevé f. surveillance pour tous	g. pas de traitement préventif h. traitement préventif pour les sujets à risque élevé i. traitement préventif pour tous	j. intervention en fonction de l'état
Comparée à la situation actuelle où il n'y a pas de dépistage génétique, l'introduction de ce type de tests aura les effets suivants sur les coûts liés aux services de santé pour chaque type de sujets identifié et dans chaque type de cas : Hausse pour les sujets porteurs de la maladie (ou ceux qui en seront un jour porteurs)					
Sujets porteurs de la maladie (ou ceux qui en seront un jour porteurs)	Vrai positif	a. **hausse** b. **hausse** ou diminution en fonction des coûts relatifs des tests c. **hausse**	d. pas de changement e. auparavant à risque élevé : pas de changement; auparavant à risque faible : **hausse** f. pas de changement ou **hausse** si la surveillance est intensifiée	g. pas de changement h. auparavant à risque élevé : pas de changement; auparavant à risque faible : **hausse** i. pas de changement ou **hausse** si le traitement est intensifié	j. réduit si la prévention est efficace ou que la détection précoce rend le traitement moins coûteux
	Faux négatif	a. **hausse** b. **hausse** ou diminution en fonction des coûts relatifs des tests c. **hausse**	d. pas de changement e. auparavant à risque élevé : diminution; auparavant à risque faible : pas de changement f. diminution	g. pas de changement h. auparavant à risque élevé : diminution; auparavant à risque faible : pas de changement i. diminution	j. pas de changement ou en **hausse** si les coûts de traitement augmentent parce que la maladie n'a pas été détectée assez tôt
Sujets non porteurs de la maladie (ou qui n'en seront jamais porteurs)	Faux positif	a. **hausse** b. **hausse** ou diminution en fonction des coûts relatifs des tests c. **hausse**	d. pas de changement e. auparavant à risque élevé : pas de changement; auparavant à risque faible : **hausse** f. pas de changement ou en **hausse** si la surveillance est intensifiée	g. pas de changement h. auparavant à risque élevé : pas de changement; auparavant à risque faible : **hausse** i. pas de changement ou **hausse** si le traitement est intensifié	j. pas de changement
	Vrai négatif	a. **hausse** b **hausse** ou diminution en fonction des coûts relatifs des tests c. **hausse**	d. pas de changement e. auparavant à risque élevé : diminution; auparavant à risque faible : pas de changement f. diminution	g. pas de changement h. auparavant à risque élevé : diminution; auparavant à risque faible : pas de changement i. diminution	j. pas de changement

Se servant d'un modèle analytique, le CHEPA a étudié les retombées du dépistage génétique dans trois cas : la polypose colique familiale (un syndrome héréditaire rare qui peut mener au cancer colorectal - on a utilisé l'étude originale sur les coûts), le cancer colique héréditaire sans polypose, et l'hémachromatose héréditaire (on a utilisé les données existantes pour l'étude des coûts). Les résultats de ces études sont résumés brièvement dans la présente section. (On trouvera le sommaire et la conclusion générale du rapport du CHEPA à l'annexe 3. Le rapport intégral sera versé sur le site Web du gouvernement de l'Ontario.)

Polypose colique familiale

Tel qu'expliquée, la polypose colique familiale est un syndrome héréditaire rare résultant des mutations d'un gène suppresseur de tumeur. Les sujets porteurs présentent dès l'enfance une prolifération de polypes dans le gros intestin et développent presque toujours un cancer colorectal autour de la cinquantaine. Comme cette affection est rare, le dépistage de masse n'est pas recommandé. Les parents au premier degré de sujets porteurs ont 50 % de risques d'avoir la maladie et devraient subir une sigmoïdoscopie dès l'âge de 10 ans, puis tous les deux ans jusqu'à l'âge de 40 ans et tous les trois à cinq ans après cela jusqu'à l'âge de 60 ans. Dans le scénario du « dépistage génétique », le test est administré au proposant (c'est-à-dire le sujet atteint de la polypose colique familiale qui vient consulter) et, si ses résultats sont positifs, aux parents au premier degré. Le proposant, et tous les parents au premier degré dont les résultats étaient positifs ou non concluants, doivent faire l'objet d'une surveillance colonoscopique.

Compte tenu du nombre de parents au premier degré, de la répartition par âge des membres de la famille, des profils de dépistage clinique fondés sur l'âge, et après actualisation des futurs coûts (au taux de 5 % par an), les coûts prévus de la stratégie de surveillance conventionnelle ont été estimés à 9 607 $. En comparaison, les coûts prévus de la stratégie de dépistage génétique ont été évalués à 8 238 $, soit une économie nette d'environ 1 369 $ par famille porteuse de la maladie. Le dépistage génétique restait rentable même lorsque le coût ou la sensibilité du test changeait. Toutefois, les coûts variaient selon les estimations pour la surveillance clinique et la taille supposée de la famille. Ainsi, si le coût de la surveillance colonoscopique tombait sous la barre des 2 000 $, le dépistage génétique n'était plus meilleur marché que la surveillance conventionnelle.

Cancer colique héréditaire sans polypose

Ce cancer est un rare trouble mendélien associé dans 80 à 90 % des cas à un risque de cancer (80 % de risque de cancer colorectal à vie, 43 à 60 % de risque de cancer de l'endomètre, 13 à 19 % de risque de cancer de l'estomac, 9 à 12 % de risque de cancer de l'ovaire, et un risque élevé d'autres formes de cancer). Au contraire de la polypose colique familiale, le cancer colique héréditaire sans polypose est associé à plusieurs gènes, ce qui rend son dépistage plus difficile.

L'analyse des études économiques actuelles portant sur le dépistage de ce type de cancer indique que, bien qu'il puisse y avoir des avantages certains (économies) à administrer un test génétique aux familles porteuses de la maladie, le dépistage de masse n'est pas vraiment rentable. Ce type de dépistage ne serait utile que si la surveillance et les traitements préventifs offraient une protection absolue contre le cancer colorectal, que le test génétique avait une sensibilité et une spécificité de 100 %, que les tests étaient offerts à prix coûtant et que la prévalence de ce cancer était de l'ordre de 1 pour 100 à 500 sujets.

Hémochromatose héréditaire

Près d'une personne sur dix d'origine nord-européenne est porteuse du gène récessif de l'hémochromatose héréditaire (qui se caractérise par une concentration de fer dans le tissu, plus particulièrement le foie, le cœur et les articulations). Si elle n'est pas traitée, cette saturation en fer peut entraîner une maladie hépatique, le diabète ou une maladie du cœur. Si la maladie est détectée avant toute altération grave d'un organe, elle peut être traitée sûrement et efficacement (le principal traitement consistant en saignées régulières ou phlébotomies).

La forte prévalence de l'hémochromatose héréditaire, le caractère aspécifique des premiers signes et symptômes et son traitement peu coûteux font de cette maladie un excellent choix pour le dépistage de masse des sujets d'origine nord-européenne. Selon des travaux de recherche antérieurs, un dépistage clinique suivi d'un dépistage génétique serait plus rentable qu'un dépistage génétique suivi de surveillance. Lorsque c'est possible, le dépistage génétique ciblé (c.-à-d. le dépistage génétique des membres de la famille de porteurs avérés) est plus rentable que le dépistage généralisé.

5.2.1 QUELLES SONT LES IMPLICATIONS?

Différents facteurs entrent en jeu dans l'étude des caractéristiques types des tests, des programmes de dépistage génétique, des coûts, et de la façon dont leur effet conjugué permet de déterminer les retombées de l'introduction d'un nouveau test sur les coûts liés aux services de santé. Il y aura des « tests génétiques idéaux », qui entraîneront une diminution des coûts pour le système de santé et qui aura des répercussions éventuellement positives sur la santé, et des « tests génétiques prédictifs catastrophiques » qui entraîneront des coûts significatifs et généreront des résultats limités ou nuls pour la santé.

Cependant, comme le notent les économistes du CHEPA : « Comme leur possible application est très étendue, les tests génétiques prédictifs risquent de modifier le comportement de nombreuses personnes et aussi d'avoir les plus lourdes répercussions sur les coûts.

Les tests de dépistage nous font penser à ce passage d'une comptine de Longfellow : « Quand elle est gentille, elle est très très gentille, mais quand elle est méchante, elle est terrible ».

Ainsi, l'administration d'un test de dépistage de la coronaropathie pourrait mener un grand nombre de gens à prendre des hypocholestérolémiants pendant des décennies. Même s'il était raisonnablement efficace, ce type de tests pourrait nous revenir très cher à court terme pour nous éviter des coûts de traitement (et prestations de santé) à très long terme.

Ce risque de profondes répercussions financières souligne la nécessité d'élaborer avec un soin tout particulier les programmes de prestation des tests de dépistage. En effet, s'ils sont mal utilisés, même des tests utiles peuvent avoir de lourdes conséquences financières. **Ces tests de dépistage risquent aussi de nous poser certains de nos plus grands défis, puisqu'il y a de grandes chances qu'ils soient vendus directement aux consommateurs et appliqués à un plus grand nombre de cas que ceux qui avaient été approuvés initialement.** On peut faire le parallèle avec de nombreux médicaments qui, après avoir été approuvés pour certains troubles bien précis, et en fonction de critères rigoureux, sont prescrits dans toutes sortes de circonstances qui n'étaient pas prévues au départ.

Par contre, comme il sont habituellement associés à des troubles génétiques rares, les tests de dépistage présymptomatique d'un gène unique ont le moins de répercussions financières. Même lorsque ces tests permettent de réaliser des économies notables sur le plan individuel, les économies globales restent modestes. De même, lorsque ces tests font augmenter les coûts, l'augmentation globale est faible. (Voir l'étude de cas sur la polypose colique familiale mentionnée plus tôt.)

Enfin, entre ces deux extrêmes se trouvent les tests prédictifs de sensibilité. Comme les tests présymptomatiques, ils ont souvent un grand pouvoir de prévision, mais, comme les tests de dépistage, leur champ d'application potentiel peut être très étendu. Les tests de ce type le plus largement discutés sont BRAC1 et BRAC2 qui servent à dépister les mutations des gènes associés au cancer du sein et de l'ovaire. (On trouvera dans les études de cas citées antérieurement d'autres exemples de tels tests, l'un concerne le cancer colique héréditaire sans polypose, une forme particulière de cancer colorectal, et l'autre l'hémochromatose héréditaire). »[96]

5.2.2 RENFORCER NOTRE CAPACITÉ D'ANALYSE

L'analyse effectuée par le CHEPA (sur les répercussions possibles du dépistage génétique dans divers cas de figure) pour déterminer les retombées immédiates du financement d'un nouveau test illustre bien la complexité des choix qui devront être faits pour chaque test.

Malheureusement, en partie à cause du peu d'études de portée générale sur l'effet des nouvelles technologies génétiques sur le système de santé, cette analyse est incapable de nous dire, pour le moment, quel sera l'effet cumulatif à moyen et long terme sur les dépenses liées à la santé de l'introduction (relativement rapide) de nouveaux tests et de nouvelles interventions. Au-delà des coûts additionnels associés à un nouveau test et de l'extension possible de la durée de traitement (dû à la plus grande fréquence des tests prédictifs), cet effet cumulatif risque d'avoir des répercussions économiques plus lourdes que les coûts de dépistage en soi et d'affecter le plus gravement la viabilité à long terme du système de santé. Ce sont, en fait, les coûts liés aux ressources humaines, à la formation, à la consultation et aux immobilisations qui influeront le plus sur le système de santé.

Il est donc urgent pour les gouvernements d'améliorer leur capacité collective d'évaluer les répercussions possibles des technologies génétiques à moyen terme. Cette évaluation devra porter sur les tests en cours d'élaboration, bien sûr, mais surtout sur les besoins et implications en matière de ressources humaines et leur impact sur la prestation des soins. Il sera tout aussi important d'étudier si les tests prédictifs sont capables de modifier le comportement individuel et, ce faisant, l'utilisation des ressources conventionnelles en services de santé. La possibilité que la médecine soit « redéfinie de notre vivant » et les coûts additionnels à court terme forceront les gouvernements fédéral, provinciaux et territoriaux à faire d'importants choix sur le plan du financement.

6. LA CAPACITÉ DE RÉPONDRE AUX BESOINS : RESSOURCES HUMAINES

L'administration des tests de dépistage ne sera pas une mince affaire. Compte tenu du développement de nouveaux modes de dépistage et de l'influence que les brevets pourraient exercer sur les coûts, le lieu de prestation et la forme que prendra ce dépistage, nul ne peut dire de façon certaine comment, ni par qui, ces tests seront administrés, comment leurs résultats seront interprétés et finalement communiqués aux consommateurs.

Sur le plan des ressources humaines, toutefois, il y a deux grands problèmes. D'abord, il est presque certain qu'on aura un besoin croissant de former et de recruter un plus grand nombre de spécialistes en génétique dans toutes les régions du Canada pour répondre aux futurs besoins. Cette relative pénurie est déjà apparente dans la plupart des secteurs de compétence offrant le dépistage génétique et ne pourra que s'intensifier avec l'arrivée de nouveaux tests et de nouvelles interventions. Ensuite, la génétique est un secteur en pleine expansion, pour l'instant essentiellement entre les mains des laboratoires et des spécialistes, elle devra très vite être intégrée à la pratique quotidienne des généralistes, des infirmières et des autres professionnels de la santé. Pour faciliter cette transition, toutes les secteurs de compétence devront bien comprendre que la formation de leurs professionnels de la santé à la génétique est une priorité.

6.1 GÉNÉTICIENS

À l'heure actuelle, il y aurait environ 1 800 conseillers en génétique (soit un pour 150 000 personnes) en exercice aux É-U., mais seulement 22 programmes de formation.[97] La situation est à peu près la même au Canada. Le tableau suivant indique le nombre de médecins généticiens et de conseillères et conseillers en génétique exerçant dans diverses provinces canadiennes.

Ontario	11 847 000,00	28[i]	1 pour 423 107,00	100	1 pour 118 470,00
Québec	7 410 000,00	13[ii]	1 pour 570 000,00	19	1 pour 390 000,00
Britannique Columbie	4 095 000,00	7[iii]	1 pour 585 000,00	18	1 pour227 500,00
Alberta	3 064 000,00	9[iv]	1 pour 340 444,00	À déterminer	À déterminer
Manitoba	1 150 000,00	5 (l'un travaille à temps partiel)[v]	1 pour 230 000,00	6 (mais 1,5 poste est actuellement vacant)	1 pour 191 667,00
Saskatchewan	1 015 000,00	1[vi]	1 pour 1 015 000,00	2	1 pour 507, 500,00

i. Ce chiffre correspond au nombre de généticiens exerçant dans des centres de génétique en Ontario, 22 ont un doctorat en génétique. Selon le Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada, il y avait 13 médecins généticiens agréés en Ontario (en 2000).

ii. Chiffre fourni par l'Association des médecins généticiens en juin 2001.

iii. Tiré du répertoire médical 2002-2001 du College of Physicians and Surgeons of British Columbia.

iv. Ce chiffre correspond au nombre de médecins qui se spécialisent en médecine génétique, obtenu du College of Physicians and Surgeons of Alberta.

v. Tiré du rapport de la Health Services Utilization and Research Commission intitulé Preparing for Future Possibilities in Genetic Testing, publié en octobre 2001, page 17.

vi. Ibid.

* Pour 2001, ces populations ont été arrondies à la centaine près. Source : Statistique Canada http://www.statcan.ca/english/Pgdb/People/Population/demo02.htm

** Le nombre de généticiens est approximatif et s'appuie sur les chiffres estimatifs les plus proches ayant pu être obtenus.

En 1991, le Conseil des sciences du Canada publiait les résultats d'une enquête menée auprès de dix centres de génétique au Canada en 1986-1987.[98] Déjà à cette époque, *huit centres sur dix étaient incapables de répondre à la demande en services*. Depuis, le nombre de tests génétiques offerts a augmenté beaucoup plus rapidement que le nombre de spécialistes. La vulgarisation du dépistage génétique, dans les dix prochaines années, créera un besoin pressant de conseillers en génétique pour aider les consommateurs à interpréter les résultats de leurs tests.

Notre système d'éducation est-il en mesure de répondre à la demande en conseillères et conseillers en génétique? À l'heure actuelle, seules trois universités canadiennes offrent des programmes de génétique. L'Université McGill accepte deux étudiants par an dans son programme de consultation génétique. L'University of British Columbia et l'Université de Toronto ont des programmes de deux ans menant à une maîtrise ès sciences en consultation génétique. Tous les diplômés de ces programmes devraient avoir le niveau minimal requis pour passer les examens d'agrément de l'Association canadienne des conseillers en génétique et/ou de l'American Board of Genetic Counseling.

En plus des conseillères et des conseillers en génétique, il y a aussi un besoin croissant en médecins généticiens. L'Organisation mondiale de la santé estime que pour servir adéquatement la population, il faudrait avoir une généticienne ou un généticien pour 200 000 personnes. Au Royaume-Uni, la norme est d'une généticienne ou d'un généticien pour 500 000 personnes.[99]

À en juger par le peu de possibilités de formation offertes actuellement, il ne sera pas facile de répondre à la demande en médecins généticiens. Pour l'instant, seules deux facultés de médecine en Ontario offrent des programmes de résidence de cinq ans en génétique médicale (ce sont l'Université d'Ottawa et l'Université de Toronto). La formation en médecine génétique est une spécialisation agréée par le Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada. En 2000 et en 2001 respectivement, un seul poste en génétique a été comblé. Deux postes seront offerts pour l'année universitaire 2002.

Il est intéressant de noter que d'autres pays ont mesuré très vite la gravité de la situation et pris les mesures appropriées. Au R.-U., les National Health Services ont élaboré des plans ambitieux pour multiplier les services génétiques.[100] L'adoption d'un budget de plus de 30 millions de livres (75 millions de dollars canadiens) permettra de doubler le nombre de consultations génétiques au cours des cinq prochaines années. Un fonds spécial (le Genetic Knowledge Challenge Fund) de 10 millions de livres (23 millions de dollars canadiens) a également été créé pour mettre en place quatre « pools de connaissances » génétiques regroupant des chercheurs et des médecins.

6.2 FORMATION GÉNÉTIQUE DES AUTRES PROFESSIONNELS DE LA SANTÉ

Lors d'une enquête menée à l'occasion d'une conférence des National Institutes of Health *(Incorporating Genetics into Medicine and Nursing Education and Practice*, avril 1995), 76 % des personnes sondées ont déclaré que le manque de connaissances en génétique des fournisseurs de services de santé compromettait l'intégration de cette science aux soins primaires.[101] Cette conclusion vient appuyer la recommandation du Nuffield Trust Genetics Scenario Project visant à inclure systématiquement de l'information sur la génétique et le concept de risque statistique dans les programmes de formation et d'éducation de tous les professionnels de la santé.[102]

Face à la pénurie de généticiens, les omnipraticiens, les pédiatres, les obstétriciens et autres cliniciens seront de plus en plus souvent appelés à conseiller leurs patients sur les questions touchant au dépistage génétique. Il est presque certain qu'un grand nombre d'entre eux auront de la difficulté à suivre les derniers développements de la génétique et que beaucoup ne sont pas en mesure de le faire pour le moment.

Bien que tous les médecins reçoivent une formation de base sur la sensibilité génétique, ils ne sont pas nécessairement en mesure de conseiller leurs patients, surtout en matière de dépistage présymptomatique et prénatal qui pose souvent des problèmes psychologiques et éthiques complexes. Les médecins devront donc mieux se familiariser avec les bienfaits, les coûts, les limites et les conséquences légales et éthiques de ces tests. Qui doit prendre en charge cette formation? Comment aidera-t-on les médecins et les patients à prendre ces décisions?

Les médecins ne seront pas les seuls professionnels de la santé affectés par le développement de la médecine génétique. Le personnel infirmier aura, lui aussi, à donner aux patients de l'information sur les risques et à interpréter les tests génétiques et traitements. Le personnel infirmier devra se familiariser avec la nouvelle terminologie et technologie et les nouveaux concepts et choix de traitements de la médecine génétique.[103]

Les programmes de pharmacie devront peut-être eux aussi élargir les cours qu'ils offrent actuellement en génétique et génomique en prévision de l'application généralisée de la pharmacogénétique à la pharmacologie. Les pharmaciens devront se familiariser avec la génétique pour pouvoir comprendre et utiliser efficacement la nouvelle génération de médicaments personnalisés et le rôle potentiel du génotypage dans la prescription routinière des médicaments les plus courants. **Certains prévoient que, d'ici deux à six ans, le génotypage et le développement des profils de pharmacosensibilité seront une réalité, cela ne laisse pas beaucoup de temps pour se préparer comme il faut à cette nouvelle situation.**

Comme la technologie génétique est plus complexe que bien des interventions cliniques pratiquées actuellement, les rapports entre les représentants du vendeur et les médecins ne pourront que se transformer, si les fournisseurs de soins ne sont pas mieux formés. Il pourrait s'ensuivre un déséquilibre sur le plan de l'information, les médecins devant se fier davantage à l'expertise des représentants. Le rôle d'éducateur du vendeur risque de devenir plus important et d'influer sur l'adoption des nouvelles technologies génétiques par les fournisseurs de soins. Ce déséquilibre risque de compromettre à la fois les soins fondés sur l'expérience clinique et, s'il s'accentue, l'affectation des ressources à moyen et long terme.

7. Aperçu et réglementation

Si l'information génétique est similaire à d'autres types de renseignements sur la santé, elle est également différente. Par exemple, les nouvelles technologies comme les puces à ADN permettront d'accélérer de façon notable le dépistage et d'accroître le volume de renseignements que l'on peut extraire d'un seul échantillon. Cette technologie permettra de créer rapidement de vastes bases de données informatiques et exhaustives sur l'information génétique, dont les utilisations pourront être multiples.

Tous ces facteurs soulèvent de nouveaux problèmes éthiques, juridiques et réglementaires uniques qui risqueront de nécessiter l'imposition de mesures réglementaires novatrices.[104] Des travaux de recherche appropriés et opportuns (p.ex., des évaluations de la technologie de la santé) s'imposeront également en matière de conception de mécanismes de réglementation adéquats et efficaces, et pour aider les compétences à identifier le type de tests et d'interventions qu'elles devraient financer. Le domaine de l'éthique se positionnera de façon plus centrale, soit dans les débats quotidiens touchant la santé et les politiques.

Nous pouvons nous inspirer des mesures qui ont déjà été prises par d'autres compétences afin de commencer à élaborer ensemble les bases d'un cadre mixte viable en matière de génétique.

Notons qu'une réglementation s'impose déjà. Cependant, ce besoin deviendra encore plus prononcé lorsque le dépistage génétique sera plus répandu, et lorsque ces tests seront disponibles sous forme de trousse de dépistage et seront entièrement automatisés. Il faudra adopter des politiques appropriées concernant l'approbation et le contrôle des diagnostics à domicile et le marketing direct des tests auprès des consommateurs. Dans le cadre de ce processus, les gouvernements devront aussi décider dans quelles circonstances ils doivent prendre des dispositions pour veiller à ce que les consommateurs aient droit à la série de services appropriée (p.ex., consultation) s'appliquant au dépistage génétique. Il faudra parfois interdire ou restreindre l'accès à certains types de tests ou imposer des conditions quant à leur approbation.

Il faudra déployer des efforts considérables au Canada pour adopter de façon plus efficace les mécanismes qui s'imposeront, compte tenu de l'expansion du dépistage et de la médecine génétiques. Par contre, de nombreux pays ont déjà adopté des lois ou des lignes directrices. Par exemple, en France, le Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé a publié des opinions et des lignes directrices sur la génétique depuis le début des années 1980, sur le dépistage génétique prévisionnel en 1996 et sur des questions éthiques connexes en 1998.[105]

Ces dernières dispositions ont été adoptées par la suite par le Parlement français en 1994 dans le cadre des « lois de bioéthique ». En 1996, un rapport intitulé *Génétique et Médecine : de la prédiction à la prévention* a été publié. Ce rapport énonce les principes éthiques que l'on doit respecter dans le cadre du dépistage des maladies génétiques. Veuillez consulter l'annexe 1 qui renferme d'autres exemples de lois nationales.

De nombreux organismes internationaux et organismes d'autres compétences ont également adopté des cadres ou des lignes directrices régissant la prestation des services génétiques. Ces renseignements, de même que les travaux exhaustifs entrepris par certaines compétences au Canada (p.ex., l'Ontario et la Saskatchewan), peuvent offrir de précieux renseignements à toutes les provinces et à tous les territoires dans le cadre de l'élaboration d'un cadre mixte cohérent.

Citons au nombre des travaux dont nous pouvons nous inspirer ceux examinant les cadres réglementaires portant sur divers aspects de la génétique entrepris par l'Organisation mondiale de la Santé, l'Association médicale mondiale, la Commission européenne, le Conseil de l'Europe, l'Autriche, la Belgique, le Danemark, l'Estonie, la Finlande, la France, l'Allemagne, l'Italie, la Lituanie, la Norvège, le Portugal, la Russie, la Suède, la Suisse, les Pays-Bas, le Royaume-Uni et les États-Unis. Veuillez consulter l'annexe 1 pour obtenir une liste analytique plus exhaustive des mesures adoptées dans d'autres pays.

Par ailleurs, de nombreuses associations professionnelles ont élaboré, à l'intention des professionnels de la santé, des positions et des politiques détaillées sur le dépistage et le brevetage génétiques (p.ex., Association médicale mondiale, American Medical Association, American College of Medical Genetics, Collège canadien de généticiens médicaux, British Association, Human Genetics Society of Australia Medical, etc.). Vous trouverez à l'annexe 2 une liste des associations pertinentes et un sommaire de leurs positions.

Le Royaume-Uni est peut-être une des compétences qui a assumé le rôle le plus actif en matière de réglementation et d'élaboration d'un cadre touchant le rôle de la génétique au sein de la société.

7.1 HUMAN GENETICS COMMISSION (ROYAUME-UNI)

Au Royaume-Uni, on a créé une commission de génétique humaine (Human Genetics Commission) en 1999 pour se pencher sur les problèmes touchant l'utilisation de l'information génétique.[106] La Commission a assumé le rôle de trois comités consultatifs en place : Human Genetic Advisory Committee, Advisory Committee on Genetic Testing et Advisory Group on Scientific Advances in Genetics. La Human Genetics Commission est l'un des trois organismes consultatifs scientifiques à vocation stratégique dont le rôle consiste à la fois à évaluer les politiques et à offrir des conseils au gouvernement du Royaume-Uni. Les deux autres organismes sont la Food Standards Agency et l'Agriculture and Environment Biotechnology Commission.

Jusqu'à présent, la commission a proposé des politiques sur le dépistage génétique dans le domaine de l'emploi[107] (voir partie 7.3). Par ailleurs, elle a aidé à négocier un moratoire volontaire de cinq ans sur l'utilisation du dépistage génétique par l'Association of British Insurers.[108, 109] Un des rôles principaux de la Human Genetics Commission consiste à favoriser les débats, à écouter et à réunir les avis du public et d'autres intervenants, à les examiner attentivement et à offrir des conseils spécialisés au gouvernement. La commission permet de résoudre au plan national certains problèmes vitaux soulevés par le dépistage et le brevetage génétiques.

La Human Genetics Commission a également indiqué qu'elle avait cerné un certain nombre de priorités sur lesquelles elle comptait se pencher, soit, entre autres :

- examiner l'utilisation des renseignements sur les antécédents familiaux dans le cadre d'un examen plus approfondi des renseignements génétiques personnels;
- déterminer comment les personnes affligées d'une maladie génétique peuvent avoir accès à une police d'assurance abordable;
- favoriser la transparence des décisions en matière de souscription d'assurance incluant des facteurs génétiques, et celle des renseignements offerts aux consommateurs;

- étudier des systèmes plus libéraux de réglementation et d'arbitrage en ce qui concerne l'information génétique et l'assurance;
- examiner le rôle de l'assurance et l'utilisation de l'information génétique au sein du système social et de soins de santé britannique.

7.2 ASSURANCE

Comme nous l'avons mentionné auparavant, la négociation d'un moratoire concernant l'utilisation de certains renseignements génétiques par l'industrie de l'assurance au Royaume-Uni était l'une des activités principales de la Human Genetics Commission. Ce moratoire porte sur l'utilisation des résultats du dépistage génétique dans le cas de la vente d'une protection d'assurance-vie maximum de 500 000 livres (environ 1,35 million de dollars) et pour la vente d'autres protections d'assurance d'un montant maximal de 300 000 livres (environ 700 000 $).

L'Association of British Insurers a déclaré que cette interdiction lie tous ses membres, soit 97 % de l'industrie. Cette interdiction semble avoir pour origine des préoccupations concernant l'exactitude du dépistage. Une exception s'applique à la maladie de Huntington, le test de dépistage de cette maladie s'étant avéré précis. À l'heure actuelle, des tests concernant le cancer du sein et de l'ovaire et la maladie d'Alzheimer sont effectués par la commission de génétique et d'assurance.

Aux États-Unis, la loi fédérale intitulée *Americans with Disabilities Act* risque de couvrir un particulier ayant des résultats positifs aux tests sur des maladies génétiques, et interdit toute discrimination en matière d'emploi fondée sur ces résultats. Cependant, les employés doivent prouver que leur employeur a fait preuve de discrimination à leur égard fondée sur une invalidité perçue qui est elle basée sur l'information génétique. Par ailleurs, la loi de 1996 intitulée *Health Insurance Portability and Accountability Act* (HIPAA) interdit aux assureurs d'utiliser l'information génétique pour restreindre l'admissibilité aux régimes d'assurance-maladie de groupe, et précise que la prédisposition génétique ne sera pas considérée comme une condition préexistante. Cependant, la HIPAA ne s'applique qu'à l'assurance-maladie de groupe de l'employeur et à l'assurance-maladie de groupe commerciale. Il n'existe pas de loi similaire s'appliquant aux particuliers qui veulent souscrire une assurance-maladie au sein du marché individuel. Par ailleurs, la loi n'empêche pas les assureurs de demander ou d'exiger un dépistage génétique ou d'obtenir les résultats de tests génétiques administrés. De plus, elle n'offre qu'une protection restreinte aux personnes qui ne font pas partie de régimes d'assurance collective. Deux autres lois fédérales ont été élaborées mais n'ont pas encore été adoptées : la loi de 1997 intitulée *Genetic Information and Non-discrimination in Health Insurance Act* et la loi de 1997 intitulée *Genetic Confidentiality and Non-discrimination Act*.

Historiquement, aux États-Unis, l'assurance a été réglementée par les états. Trente-cinq états ont promulgué à l'heure actuelle des lois concernant la discrimination génétique en matière d'assurance. En outre, plus de 100 projets de loi ont été introduits au cours des séances législatives, en 1999, concernant la discrimination génétique par les assureurs ou les employeurs. Pratiquement toutes les lois promulguées ne concernent que l'assurance-maladie. Cependant, quelques états ont adopté un système plus universel. Par exemple, en Caroline du Sud, la loi interdit à tous les assureurs de faire preuve de discrimination fondée sur l'information génétique et donc de résilier la protection d'assurance de tout particulier, de la restreindre, de la limiter ou d'appliquer d'autres conditions; par ailleurs, ils ne peuvent pas non plus annuler une assurance ou refuser de la renouveler, exclure un particulier de la protection d'assurance, imposer une période d'attente, ou imposer des primes différentes.

La loi en Caroline du Sud interdit également explicitement la divulgation de l'information génétique à une tierce partie sans le consentement éclairé, par écrit, de même que l'administration d'un test génétique sans le consentement éclairé. Elle interdit aussi aux assureurs d'exiger qu'un particulier consente à la divulgation de l'information génétique en tant que condition de souscription d'une assurance. Par conséquent, cette loi tente de pallier les lacunes de la loi fédérale (HIPAA).

L'État du Maine a également adopté des lois exhaustives. Dans le Maine, on a interdit aux assureurs d'exercer une discrimination fondée sur l'information génétique lorsqu'il est question d'émettre, de refuser, de prolonger ou de renouveler une police d'assurance, de fixer le montant des primes ou toute autre condition portant sur l'émission ou l'acceptation de l'assurance. Voici les mesures qui sont protégées dans le cadre de ces activités : refus de subir un test génétique ou de divulguer les résultats d'un pareil test, test génétique subi par un particulier ou une personne à charge admissible ou consultation génétique.

Les lois du Maine interdisent également aux assureurs qui émettent des polices d'assurance-vie, d'invalidité et de soins de longue durée de discriminer ou de permettre qu'on discrimine de façon injuste à l'égard d'un particulier lorsqu'on utilise l'information génétique ou les résultats d'un test génétique pour prendre une décision concernant l'émission, le refus, la prolongation ou le renouvellement d'une police d'assurance suivante : assurance-vie; assurance créance en cas de décès; assurance-invalidité; assurance pour soins de longue durée; assurance pour accident corporel; assurance contre une maladie précise; assurance hospitalière; ou assurance créance en cas d'accident. Par « discrimination injuste », la législation inclut, sans s'y restreindre, l'utilisation des résultats d'un test génétique d'une façon qui ne soit pas raisonnablement liée aux statistiques prévues des sinistres.

L'approche plus typique et moins universelle adoptée par le Colorado interdit l'utilisation des renseignements provenant du dépistage génétique pour refuser l'accès à une assurance-maladie. Au Connecticut, la législation ne s'applique qu'aux assureurs de soins médicaux; cependant, elle interdit aux assureurs de refuser d'assurer, de refuser de continuer d'assurer ou de restreindre la portée, le montant ou le type de protection de l'assurance offerte à un particulier en raison de l'information génétique. Elle interdit également aux assureurs de soins médicaux de facturer à un particulier une prime plus élevée pour la même protection d'assurance, compte tenu des renseignements génétiques.

Il faut remarquer que peu d'approches législatives incluent l'information génétique provenant de toutes les sources. De nombreux États permettent aux assureurs de tenir compte des antécédents familiaux de maladie, et des signes et symptômes cliniques observés concernant les troubles médicaux.

Au Canada, bien que le gouvernement fédéral et plusieurs compétences aient adopté des régimes de protection de la vie privée, peu d'entre eux ont anticipé les défis posés par la réglementation particulière de l'information génétique.

7.3 EMPLOI

Les États-Unis ont fait des progrès sur le plan législatif, au niveau des États. En février 2000, l'ex-président des États-Unis, Bill Clinton, a signé un décret interdisant la discrimination génétique dans les bureaux fédéraux. Certains commentateurs soutiennent que ce décret devrait s'appliquer à tous les lieux de travail aux États-Unis. Plus de 23 États ont promulgué des lois concernant l'utilisation de l'information génétique en matière d'emploi. Certaines lois plus anciennes ont une portée restreinte (p. ex., elles n'offrent une protection que contre certains troubles comme l'anémie falciforme). Cependant, les lois plus récentes ont tendance à offrir une meilleure protection. En Caroline du Nord, par exemple, on a interdit aux employeurs de refuser d'embaucher une personne ou de la renvoyer en raison d'une demande de dépistage génétique ou de consultation génétique, ou de renseignements génétiques obtenus sur le particulier ou un membre de sa famille. À New York, la loi interdit aux employeurs et aux organismes de réglementation professionnelle de refuser d'engager, d'employer, d'exclure ou de renvoyer une personne en raison d'une prédisposition génétique ou du statut de porteur. On interdit également aux agences de placement de tenir compte de la prédisposition génétique ou du statut de porteur lorsqu'elles examinent les demandes ou lorsqu'elles adressent un particulier à un employeur. Les autres interdictions portent sur ce qui suit : a) rendre publiques des restrictions fondées sur la prédisposition ou le statut de porteur; b) solliciter, exiger, acheter ou acquérir les résultats du dépistage génétique ou signer un contrat à ces fins, ou administrer ou faire subir un test génétique de quelque façon; et c) exiger un dépistage génétique en tant que condition d'emploi, à moins qu'on ne puisse prouver que ce test soit lié directement au milieu professionnel.

La question du dépistage génétique en milieu de travail et le problème de l'utilisation de l'information génétique par les employeurs ont aussi fait l'objet de débats au Royaume-Uni. Par ailleurs, le Human Genetics Advisory Committee avait proposé une série de principes pour susciter des débats dans ce pays.

7.3.1 PRINCIPES DIRECTEURS SUR LE DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE EN MATIÈRE D'EMPLOI, PROPOSÉS INITIALEMENT PAR LE HUMAN GENETICS ADVISORY COMMITTEE (ROYAUME-UNI)

i) On ne devrait pas forcer un particulier à subir un test génétique pour obtenir un emploi.

ii) Le « droit de savoir » d'un particulier concernant sa constitution génétique doit être confirmé.

iii) Les particuliers ne devraient pas être tenus de divulguer les résultats d'un test génétique préalable, à moins qu'on ne puisse clairement prouver que les renseignements que ce test fournit sont nécessaires pour évaluer soit la capacité actuelle de s'acquitter des fonctions du poste en toute sécurité, soit le risque de blessure en accomplissant certaines tâches.

iv) Les employeurs devraient offrir un dépistage génétique (le cas échéant), s'ils savent qu'un milieu de travail précis ou des fonctions définies, bien qu'ils respectent les exigences sur le plan de la santé et de la sécurité, risquent de présenter des dangers précis pour les particuliers ayant des variations génétiques particulières.

v) Dans le cas de certains emplois pouvant présenter un risque pour la sécurité du public, l'employeur devrait être en mesure de refuser d'employer une personne qui refuse de subir un test génétique pertinent.

vi) Tout test génétique aux fins de l'emploi doit être assujetti à des niveaux garantis d'exactitude et de fiabilité, refléter des pratiques exemplaires... et tout recours à un dépistage génétique doit être fondé sur l'expérience clinique et doit être consensuel.

vii) Les résultats de tout test subi devraient toujours être communiqués à la personne qui a été testée et cette dernière devrait bénéficier de conseils professionnels. Les renseignements concernant les tests et les résultats de ces derniers devraient être assujettis aux principes de protection des données. Par ailleurs, les résultats des tests devraient faire l'objet d'une interprétation attentive et tenir compte de l'influence que les conditions de travail peuvent exercer sur eux. Si l'on fait subir simultanément plusieurs tests génétiques, chaque test devrait respecter les normes énoncées aux paragraphes ii), iii) et iv).

7.4 LE JUSTE MILIEU

Le Nuffield Trust Genetics Scenario[110] (Royaume-Uni) préconisait, comme nombre de personnes l'ont constaté, l'imposition d'une réglementation gouvernementale dans le domaine de la génétique et de l'information génétique pour protéger l'intérêt du public. Par ailleurs, cet organisme a déclaré que cette réglementation ne devrait pas avoir pour objectif d'« étouffer » l'industrie ou d'empêcher d'autres travaux de recherche et de développement. En d'autres termes, la réglementation doit déboucher sur un bon équilibre entre le contrôle et la facilitation des progrès en génétique. Cette réglementation devrait reposer sur des principes de base partagés par les intervenants au sein de l'ensemble de la société (p.ex., le respect de la vie privée des particuliers).

Le Canada dispose d'excellents cadres législatifs et de réglementation sur lesquels il pourra s'appuyer pour commencer à adopter les mêmes mesures que celles prises par d'autres nations du monde occidental, afin de créer les structures qui permettront de résoudre les nombreux problèmes créés par le dépistage génétique.

Pour ce faire, il faudra néanmoins que les divers ordres de gouvernement adoptent des mécanismes officiels ou officieux permettant de veiller à ce que les problèmes de portée nationale et internationale ne soient pas résolus de façon isolée ou fragmentée. Il faudra probablement que les compétences collaborent à l'élaboration de principes et d'objectifs communs concernant le contrôle et la réglementation des technologies et de l'information génétiques. Une des mesures essentielles de facilitation de ces travaux consistera à s'assurer que l'on établisse des tribunes conjointes appropriées, soit éventuellement une institution unique ou une commission permettant de réunir nos ressources.

7.5 ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES DE LA SANTÉ

Les études sur les technologies de la santé seront au cœur même des efforts visant à réglementer la médecine génétique. L'Office canadien de coordination de l'évaluation des technologies de la santé[111] définit l'évaluation des technologies de la santé de la façon suivante : « L'évaluation des technologies de la santé (ÉTS) est le processus d'évaluation des technologies médicales (dispositifs, appareils, procédures et médicaments) et de leur utilisation ». Il précise que « les chercheurs utilisent une démarche interdisciplinaire pour évaluer la sécurité, l'efficacité théorique, l'efficacité pratique, les caractéristiques d'utilisation du produit par les malades, ainsi que la qualité de vie des malades. Ils prennent également en considération d'autres facteurs importants, tels les aspects économiques, éthiques ou sociaux, et d'autres effets qui peuvent être imprévus, indirects ou tardifs.»

Selon l'Organisation de Coopération et de Développement Économiques (OCDE)[112], l'évaluation des technologies n'est pas une discipline unique, mais plutôt un processus d'intégration de plusieurs disciplines qui permet de jeter des ponts entre l'économie de la science et les politiques. Les évaluations devraient avoir pour but de déterminer si les nouvelles technologies sont une solution viable ou si elles représentent les options optimales dans un contexte de santé et un contexte social précis. L'évaluation des technologies de la santé diffère de nombreuses autres formes de recherche, car elle permet de générer et de communiquer des renseignements qui contribuent au processus de prise de décisions et d'élaboration des politiques. Pour effectuer une évaluation des technologies de la santé, il faut réunir et analyser trois types de données différentes : scientifiques (y compris économiques), conceptuelles et historiques. Normalement, toute une série d'organismes participent à ce type de recherche (gouvernement, universités, organismes professionnels et industrie). On devrait peut-être également faire appel à la participation de consommateurs et de différents intervenants dans le cadre de l'évaluation de certaines technologies.[113]

7.5.1 GÉNÉTIQUE ET ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES DE LA SANTÉ

Souvent, le dépistage génétique a progressé si rapidement du stade de la recherche à celui du laboratoire clinique, que l'on n'a eu peu ou pas de temps d'effectuer une évaluation approfondie. Nous devons évaluer de nombreuses facettes des tests génétiques et procéder avec prudence lorsque nous utilisons de nouveaux tests. Voici quelques facteurs dont nous devons tenir compte :

- **Exactitude et fiabilité** : Les tests varient en sensibilité (la capacité de déceler les mutations ou de trouver tous les patients qui sont atteints de la maladie ou le seront) et en spécificité (la capacité de déceler un objectif unique ou précis et aucun autre). Tout résultat de test inexact (« faux positif » et « faux négatif ») risquera de causer un préjudice irréparable à l'existence de nombreuses personnes.

- **Résultats** : Dans le cadre de la plupart des types d'évaluation pharmaceutique, les résultats peuvent être aisément définis en termes de mortalité et de morbidité (p.ex., le nombre de patients décédés, qui ont fait une crise cardiaque ou qui ont été hospitalisés). Le dépistage génétique nécessitera peut-être l'élaboration de nouvelles mesures des résultats et de nouvelles méthodes d'évaluation de l'impact du traitement.

- **Utilité** : L'équilibre entre les avantages et les risques associés à une stratégie donnée relative au diagnostic et au dépistage devrait être pris en considération tant pour le particulier que pour la société. Il faudrait inclure l'impact psychosocial à long et court termes.

- **Économie de la santé** : Il faudrait tenir compte du coût financier des tests pour le système de soins de santé, y compris des coûts relatifs aux traitements actuels et des dépenses « en aval » ou à plus long terme. Les analyses devraient porter sur la rentabilité et l'efficacité des coûts et sur les coûts comparatifs du point de vue du particulier, du système de santé et de la société dans son ensemble.

- **Impact social** : Il est possible que les effets de la technologie génétique transcendent les questions d'ordre médical. Il faut élargir le cadre normal d'évaluation pour tenir compte des facteurs culturels, de l'analyse des systèmes et des attitudes du public.

Blancquaert et coll.[114] ont suggéré que le dépistage génétique soit assujetti non seulement à des évaluations de base de la technologie de la santé, mais également à un processus de mise en œuvre en deux étapes. Avant de quitter le stade de la recherche, il faudrait effectuer une évaluation initiale mettant l'accent sur la validité analytique, mais qui inclurait également la collecte de données sur la validité et l'utilité cliniques.

Si le test débouche sur une validité clinique, on pourra passer à une phase transitoire d'utilisation restreinte (p.ex., centres de soins tertiaires ou cliniques axés sur la recherche). La deuxième phase de l'évaluation débutera alors. La deuxième évaluation continuera de reposer sur les données recueillies durant l'évaluation initiale. Ce n'est que lorsque les résultats de la deuxième évaluation seront considérés comme satisfaisants que l'on pourra passer au stade de pratique clinique libre.

Outre le processus d'évaluation en deux étapes, Blancquaert et coll. préconisent une évaluation indépendante de toutes les données pertinentes, tel que recommandé en 1997 par un groupe d'étude des National Institutes of Health (NIH) sur le dépistage génétique.[115] Les tests qui risquent de soulever de nombreux problèmes cliniques, éthiques ou juridiques devront être assujettis à une évaluation rigoureuse et officielle effectuée par une équipe multidisciplinaire. Le groupe d'étude a indiqué qu'il serait idéal d'adopter un mécanisme de contrôle plutôt que de faire appel à une autoréglementaiton professionnelle. Bien que les défis et les problèmes touchant le financement des nouveaux tests seront d'envergure, il faudra également veiller à intégrer aux nouveaux programmes génétiques un mécanisme approprié et rigoureux d'évaluation et de contrôle continu et veiller à ce que ce processus soit bien mis à jour au sein des programmes actuels.

On a déjà beaucoup publié sur l'évaluation de la technologie génétique et il existe déjà une capacité réelle au sein de certaines compétences dont toutes les provinces et tous les territoires pourront s'inspirer.

Comme cela a été le cas des évaluations pharmaceutiques, l'expertise en matière d'évaluation du dépistage génétique est à l'heure actuelle répartie au sein de plusieurs compétences et dans plusieurs de nos centres de recherche et centres cliniques. Compte tenu de l'impulsion similaire qui caractérise l'examen plus coordonné des produits pharmaceutiques, il est possible que le moment soit venu pour les compétences de constituer une capacité commune d'évaluation des technologies génétiques et non pas de remplacer les décisions nécessaires qui s'imposeront au sein de chaque compétence (concernant le financement des différents tests), mais plutôt de nous offrir à tous le type d'analyse et de perspective qui nous permettront de prendre des décisions objectives concernant le dépistage génétique. L'adoption de telles mesures nous permettra d'éviter que trois ou quatre organismes provinciaux entreprennent chacun des études comparables sur le même test, pour différentes compétences.

8. Recommandations

Comme ce rapport a tenté de l'expliquer, toutes les compétences devront relever un certain nombre de défis dans les années à venir, au fur et à mesure que nous essaierons d'intégrer les progrès en matière de recherche dans le domaine de la génétique au tissu même du système de prestation des soins de santé. Nous avons le choix, en tant que compétences, de relever ces défis sociaux, juridiques et éthiques soit de façon indépendante, c'est-à-dire crise par crise, soit collectivement en adoptant un plan commun reposant sur la collaboration et le leadership. En outre, la croissance rapide de la demande et le coût de ces nouvelles technologies entraînent des défis réels en termes de viabilité du système de santé.

Si les compétences souhaitent être efficaces, l'option consistant à élaborer des concepts de base sur lesquels reposera un cadre mixte portant sur le rôle de la génétique en médecine et au sein de la société semble judicieuse. Ce cadre placerait le patient au cœur même du système et tiendrait compte de tous les problèmes juridiques, éthiques, sociaux, économiques et de mise en œuvre qui constitueront les fondements des principes en matière de soins dans le domaine de la génétique.

Le cadre mixte devrait permettre à toutes les compétences de tirer parti de l'expérience et de l'expertise des autres, tout en conservant les leviers et mécanismes de soutien appropriés au niveau provincial et territorial. Certains aspects de tout cadre efficace ne pourront progresser qu'avec la participation active du gouvernement fédéral. Les provinces et les territoires ne sont tout simplement pas nantis des pouvoirs constitutionnels ni de la capacité fiscale actuelle leur permettant de traiter de composantes clés de ce cadre. Les provinces ne disposent pas des leviers leur permettant de modifier le droit des brevets. Cependant, toutes les compétences doivent assumer les conséquences des décisions prises à ce niveau.

En fin de compte, tout cadre mixte doit également respecter les ententes et les cadres internationaux auxquels le Canada se conforme, qu'il s'agisse des accords commerciaux, de la protection de la propriété intellectuelle, de la santé ou des droits de la personne.

Le gouvernement fédéral doit également jouer un rôle essentiel et veiller à ce que le système de santé dispose des ressources nécessaires pour se prévaloir des possibilités offertes par la génétique. Qu'est-ce que cela veut dire? Cela signifie qu'il faut disposer des ressources permettant de former les fournisseurs de services et de recruter les spécialistes en génétique qui seront sans aucun doute de plus en plus rares, et qu'il faut assurer le financement des nouveaux tests et thérapies et celui de la mise en place des systèmes de contrôle et de réglementation appropriés. Quel que soit l'impact à long terme des progrès dans le domaine de la génétique sur le système de santé, les coûts à moyen terme de la transformation seront élevés. Par ailleurs, ces coûts ne seront pas simplement couverts en réaffectant les fonds provenant d'autres parties du système.

8.1 CADRE MIXTE

Quelles seront les composantes éventuelles d'un cadre mixte? Le présent rapport n'a pas pour but d'être normatif, mais simplement de nous proposer, à nous, provinces et territoires, certaines idées qui pourraient nous convenir et que nous pourrions utiliser sous l'égide du gouvernement fédéral qui servira de guide dans ce terrain vierge.

Mesures possibles :

Confier aux ministres de la Santé, en collaboration avec leurs collègues visés, la responsabilité de concevoir un cadre mixte exhaustif sur la génétique humaine et les soins de santé. Ce cadre devrait être axé sur le patient et tenir compte des questions d'ordre juridique, éthique, social et économique et de celles de mise en œuvre du système de santé, soulevées par le rôle de plus en plus important que les progrès de la génétique jouent au sein du système de santé.

L'objectif de tout cadre exhaustif consistera à prendre, de manière coordonnée, tout un éventail de mesures précises visant à maximiser la capacité du système de santé canadien d'assimiler, de façon éclairée et novatrice, les progrès accomplis dans le cadre des nouveaux travaux de recherche en matière de génétique.

Voici ce en quoi un tel cadre pourrait consister :

a) Engagement coordonné et redoublé du public quant au rôle de la génétique dans le domaine de la santé.

b) Nouvelles possibilités de formation et d'éducation des professionnels de la santé en génétique et en nouvelle médecine génétique.

c) Renforcement de la capacité conjointe d'évaluation des technologies de la santé et de l'analyse économique de la santé dans le domaine de la génétique.

d) Conception de mécanismes conjoints et appropriés de contrôle de la qualité (protocoles de dépistage, mécanismes d'évaluation des laboratoires et des tests, et mécanismes appropriés de protection du consommateur).

e) Conception d'une plus grande capacité commune en matière de planification des ressources humaines dans le domaine de la génétique et adoption d'un plan pluriannuel conjoint permettant d'accroître l'expertise dans le domaine de la génétique au sein du système de santé.

f) Conception de principes communs sur lesquels reposeront des systèmes de protection de la vie privée et des personnes handicapées et des mécanismes de lutte contre la discrimination, touchant l'utilisation de renseignements génétiques, en particulier dans les domaines de l'emploi et de l'assurance.

g) Examen en profondeur de la réforme du droit des brevets et de la réforme des procédés de brevetage s'appliquant au matériel génétique humain.

h) Création d'un organisme de coordination mixte capable de fournir une aide et une expertise à toutes les compétences (commission de génétique humaine).

i) Établissement des bases d'un système coordonné de prestation conjointe du dépistage génétique au sein de toutes les compétences.

j) Soutien offert au secteur novateur de la biotechnologie par le biais d'un examen continu des pratiques exemplaires adoptées à l'échelle internationale, afin de favoriser le dynamisme et la croissance de ce secteur.

8.2 ÉDUCATION ET ENGAGEMENT DU PUBLIC

Au sein de notre économie basée sur le savoir, le fait que le public soit informé et éduqué représente une ressource de développement futur. Ceci s'avère vrai non seulement en termes généraux, mais en particulier dans le secteur de la biotechnologie. Outre la contribution apportée par l'information et l'engagement du public sur le plan de l'économie, nous devons doter la société des moyens voulus pour lui permettre de prendre des décisions éclairées sur sa santé, et pour qu'elle soit capable de comprendre les options de plus en plus complexes dérivant des tests prédictifs et d'autres formes d'intervention génétique.

Le public doit participer à ces discussions au fur et à mesure que nous définissons nos approches sur le plan de la génétique. Cet engagement représente une condition préalable nécessaire pour que le public apprenne à faire confiance à la biotechnologie et pour que nous puissions expliquer à la société les conséquences du dépistage génétique. À une époque où la compréhension de la génétique par le public ne reflète peut-être pas l'interaction parfois complexe des facteurs qui façonnent la santé individuelle, il est primordial de mieux expliquer au public le rôle relatif de la génétique et le risque à plusieurs niveaux. Une meilleure sensibilisation du public et un accès plus approprié à des sources d'information fiables s'avèrent essentiels si nous voulons que les Canadiennes et les Canadiens soient en mesure de contribuer de façon valable à la prise de décisions touchant non seulement leurs propres soins, mais également le rôle de la nouvelle biotechnologie au sein de la société.

L'éducation sur la génétique peut se faire en collaboration avec l'industrie et les médias, mais sa responsabilité doit être confiée à des groupes ou des organismes qui sont compétents, respectés et objectifs. Voici quelques suggestions :

- Génome Canada (qui a pour mandat l'éducation publique);
- associations professionnelles;
- gouvernements;
- écoles, collèges et universités;
- chercheurs;
- organismes de financement.

On pourrait utiliser plusieurs approches pour mieux sensibiliser le public et mieux faire comprendre la génétique et le risque statistique. Voici quelles sont les méthodes que les compétences pourraient envisager : curriculum scolaire (p.ex., ajouter l'enseignement de la génétique aux paliers élémentaire et secondaire et accroître l'enseignement sur la génétique au sein de tous les programmes postsecondaires pertinents), relations avec les médias, publicité et conception et diffusion de matériel éducatif (Internet et documents).

Au cours des années à venir, nous devrons tous faire participer le public aux discussions sur les questions touchant la génétique et la médecine génétique. Nous devons décider comment entreprendre ces tâches de façon optimale, comment éviter d'élaborer les mêmes ressources au sein de différentes compétences et comment éviter de diffuser au public des messages différents et contradictoires. L'adoption d'une approche coordonnée et à long terme envers l'éducation publique est non seulement sensée sur le plan économique, mais c'est elle qui risque d'être la plus efficace à long terme.

Mesures possibles :

Confier aux ministres de la Santé et de l'Industrie ou du Développement économique, de concert avec d'autres collègues appropriés, la responsabilité de participer à l'élaboration d'un cadre mixte en matière d'information du public dans le domaine de la génétique et de la biotechnologie, cadre qui fera l'objet d'un examen ultérieur. Un tel cadre pourrait prendre en compte les contributions de divers secteurs et organismes et définir les mesures qui permettront de maximiser le partage et la coordination de l'information.

8.3 ÉDUCATION PROFESSIONNELLE

Il faut absolument offrir des programmes de formation aux professionnels actuels et futurs de la santé dans le domaine de la génétique. Ceci permettra non seulement de divulguer un plus grand nombre de renseignements au public, mais également de faciliter l'intégration en douceur des nouveautés dans le domaine.

Ces responsabilités en matière d'éducation devraient être confiées à des associations professionnelles, en collaboration avec les provinces, les territoires et des organismes comme Génome Canada et Santé Canada. On pourra également confier à l'industrie la responsabilité de la formation plus poussée des professionnels de la santé. De nouveau, le défi consiste non seulement à éviter tout chevauchement et la diffusion de messages multiples et contradictoires, mais également à mettre en place un cadre de moyen à long terme qui permettra de doter les professionnels des compétences voulues.

Les mesures d'éducation professionnelle devront peut-être transcender la formation du professionnel de la santé comme fournisseur de soins, et évaluer la capacité et les défis actuels dans le domaine de la recherche génétique et de l'éducation professionnelle. Par conséquent, les provinces et les territoires pourront également bénéficier d'un examen détaillé des possibilités de formation actuelles et prévues et des approches adoptées par les établissements post secondaires.

Il est possible que les comités d'éthique pour la recherche (CER) aient aussi besoin de recevoir une formation sur les problèmes d'ordre génétique ou d'être mieux sensibilisés aux lignes directrices et modalités éthiques actuelles afin de pouvoir relever les défis de l'ère de la génétique (p. ex., les questions de protection de la vie privée qui se présentent lorsque l'information génétique est classée en vue d'une utilisation future non spécifiée).

Il faudra adopter un plan exhaustif faisant appel à des intervenants comme les associations professionnelles et l'industrie (compagnies pharmaceutiques et de biotechnologie) pour veiller à ce que tous les professionnels de la santé puissent suivre une formation appropriée et adéquate en génétique et comprennent le concept de risque statistique. Les professionnels qui devront suivre cette formation incluent tous les fournisseurs de soins primaires qui sont en contact direct avec les patients (p.ex., les médecins de famille, le personnel infirmier et les pharmaciens), de même que les spécialistes médicaux qui n'œuvrent pas au sein du domaine de la génétique (p.ex., les pédiatres, les obstétriciens, etc.).

Mesures possibles :

Les ministres de la Santé des provinces et des territoires, par le biais de voies appropriées et en collaboration avec des collègues d'autres secteurs, le cas échéant, pourraient commencer à effectuer un « recensement » pour faire le point sur la situation et, en collaboration avec le gouvernement fédéral et avec son soutien financier, de même qu'en collaboration avec les organismes professionnels appropriés, proposer une série d'objectifs clés dans le domaine de la génétique visant à améliorer les possibilités de formation et d'éducation et les programmes d'études offerts aux travailleurs de la santé. Ces mesures viseraient à concevoir un cadre pluriannuel permettant de perfectionner ces compétences et d'accroître les programmes de formation.

8.4 ÉVALUATION DE LA TECHNOLOGIE GÉNÉTIQUE

Il faudrait adopter un système plus adéquat de coordination entre les secteurs de compétence afin de partager l'information et de donner de l'ampleur aux activités d'évaluation sur le plan du dépistage génétique. Ce type d'initiative devrait reposer sur les résultats obtenus récemment dans le cadre de l'examen pharmaceutique coordonné. Ceci pourrait éventuellement revêtir la forme d'une collaboration entre plusieurs organismes de recherche et d'évaluation œuvrant dans le domaine. Cette collaboration devrait inclure des évaluations opportunes et exhaustives des nouvelles technologies génétiques qui seront mises à la disposition de toutes les compétences. Ces dernières pourront décider de retenir le financement des récentes interventions ou du dépistage génétique jusqu'à ce que les évaluations exhaustives de la technologie aient été effectuées. Ceci permettrait à toutes les compétences de s'inspirer des mêmes évaluations approfondies et d'éviter à toute compétence de prendre des décisions « à elle seule » établissant un précédent pour les autres. Les provinces et les territoires pourraient aussi bénéficier de la signature de protocoles « d'approbation conditionnelle » dont ils pourraient se servir pour subordonner certaines formes de dépistage à des études exhaustives portant sur l'impact économique, la rentabilité relative et l'efficacité médicale.

Les données économiques, l'évaluation de la rentabilité et la détermination des impacts tant directs qu'indirects sur les patients (y compris l'influence psychosociale) devraient également être intégrées aux essais cliniques (p.ex., éventuellement sous forme de condition d'approbation d'un essai clinique). Pour veiller à ce qu'on tienne compte de ces facteurs, il faudra peut-être établir des liens mieux coordonnés entre tout organisme futur responsable de l'évaluation des technologies de la santé au sein des technologies génétiques et les comités d'éthique pour la recherche des universités et hôpitaux de tout le pays qui œuvrent déjà dans ce domaine.

Les évaluations économiques devraient avoir une portée, des objectifs, des restrictions et un public cible bien définis, et inclure une évaluation de la position de la technologie médicale au sein de son cycle de vie. Il faudrait utiliser, à l'échelle du pays, des critères fiables et rigoureux pour les évalua-

tions des technologies de la santé, éventuellement sous forme de formats communs, et les examiner régulièrement afin d'inclure tout progrès analytique. L'utilisation d'évaluations exhaustives de la technologie permettra au public, aux professionnels et aux décideurs de prendre plus facilement des décisions rationnelles et efficaces concernant l'utilisation et le financement du dépistage génétique comparé aux autres tests ou types de traitement disponibles. Une telle expansion de la capacité permettra aux systèmes de santé provinciaux de concevoir plus aisément des modèles géographiques appropriés de prestation des services.[116] Elle permettra, par ailleurs, aux provinces et aux territoires de contrer les pressions considérables exercées par le public ou les fournisseurs de services visant à rendre certaines formes de dépistage disponibles avant qu'on ait obtenu des preuves adéquates. En outre, il est primordial d'inclure une fonction de surveillance afin d'assurer le contrôle à long terme, une fois l'approbation accordée.

Mesures possibles :

Compte tenu des progrès accomplis par les ministres de la Santé concernant les évaluations pharmaceutiques conjointes, on pourrait confier aux ministres de la Santé des provinces et territoires la responsabilité de concevoir un plan de travail, des objectifs et un calendrier permettant de créer une collaboration actuelle et future optimale dans le domaine de la technologie génétique et de l'évaluation du dépistage. Un tel processus de collaboration devrait être financé en partie par le gouvernement fédéral et être offert à toutes les compétences.

L'évaluation inclura les données économiques, l'analyse de rentabilité relative et les études sur l'efficacité médicale effectuées tant avant qu'après l'approbation.

Les provinces et les territoires pourraient également confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'étudier la faisabilité des « approbations conditionnelles » portant sur certains tests, lorsqu'on ne dispose pas encore de preuves suffisantes permettant de déterminer de façon exhaustive les conséquences directes et indirectes du dépistage.

8.5 CONTRÔLE DE LA QUALITÉ DES SERVICES OFFERTS

Bien qu'il existe à l'heure actuelle des normes professionnelles et des processus d'examen au sein de toutes les compétences, il est possible que d'autres mécanismes ou règlements s'imposent à l'avenir, compte tenu de la conception de nouvelles méthodes de dépistage, pour contrôler la qualité du dépistage génétique offert au sein de toutes les compétences. Ces normes devraient idéalement être communes, faire l'objet d'un examen régulier et être utilisées par toutes les compétences. Ce type d'initiative devrait tenter de mettre en place des mécanismes de protection et des protocoles de dépistage appropriés que les compétences devront concevoir et maintenir. Voici ce en quoi un tel système de contrôle consisterait :

- les critères de dépistage (lignes directrices et personnes auxquelles on devrait proposer le test);
- l'exactitude et la fiabilité du test (devrait-on offrir ce test?);

- les mérites relatifs de tout nouveau test;
- l'exactitude et la fiabilité des laboratoires effectuant le test;
- la formation du personnel responsable du test (est-il bien qualifié pour pouvoir s'acquitter de ses responsabilités comme il le doit?);
- le processus de test (les patients accordent-ils leur consentement éclairé?);
- la disponibilité actuelle ou future des interventions ou traitements appropriés;
- une analyse des services offerts aux patients pour déterminer s'ils bénéficient de tous les services (les patients ont-ils droit à des conseils adéquats avant et après le test?).

Mesures possibles :

On pourrait confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'élaborer un cadre commun de contrôle de la qualité du dépistage génétique dans la mesure du possible, au sein de toutes les compétences. Un tel cadre, qui pourrait inclure des critères et des normes de dépistage, devrait reposer sur la capacité et l'expertise actuelles et éviter, dans la mesure du possible, tout chevauchement et l'adoption de normes divergentes.

Outre le dépistage génétique offert dans les hôpitaux et autres établissements de soins de santé, les Canadiennes et les Canadiens (et notre système de santé en général) subiront les effets de l'utilisation à plus grande échelle des tests à domicile et de la disponibilité éventuelle de ce dépistage sur Internet offerte par les laboratoires américains. Il faudrait examiner attentivement les normes fédérales d'approbation et d'examen de ces tests à domicile et les surveiller de près afin de veiller à ce qu'elles protègent bien la population canadienne. Toutes les compétences mériteraient, par ailleurs, d'être tenues au courant des progrès réalisés dans ce domaine et des systèmes de protection en place, au fil de l'évolution du dépistage.

Mesures possibles :

Les provinces et les territoires pourraient évaluer avec Santé Canada et Industrie Canada les processus de révision actuels et concevoir un système de partage de l'information concernant les progrès accomplis sur le plan des tests à domicile et de ceux auto-administrés grâce à une trousse de dépistage.

Les provinces et les territoires pourraient également demander au gouvernement fédéral de veiller au minimum à restreindre clairement, si ce n'est à interdire formellement le marketing direct du dépistage génétique auprès des consommateurs, du moins pour certaines formes de dépistage.

8.6 RESSOURCES HUMAINES AFFECTÉES À LA PRESTATION DES NOUVEAUX SERVICES

Comme nous en avons discuté dans le chapitre 6, le dépistage génétique nécessitera la formation supplémentaire, le recrutement et le maintien en poste de spécialistes en génétique (généticiens médicaux, conseillers en génétique, personnel de laboratoire), de même que de spécialistes médicaux n'œuvrant pas dans le domaine de la génétique et d'autres professionnels de la santé (p. ex., le personnel infirmier et les pharmaciens).

Pour faire face à la demande future de spécialistes en génétique, nous devrons probablement augmenter le nombre de généticiens médicaux et de conseillers en génétique. Il faudra adopter un plan exhaustif et déterminer le nombre de spécialistes dont nous avons et aurons besoin au cours des cinq à sept prochaines années, et décider comment nous satisferons à ces besoins. Une partie de ce plan devrait porter sur la question du maintien des spécialistes en génétique au Canada. L'objectif devrait consister à veiller à ce que nous disposions d'un nombre adéquat de spécialistes en génétique et à ce qu'ils soient équitablement répartis dans tout le pays, afin de satisfaire aux besoins de la population. L'analyse de l'offre, de la répartition, du maintien en poste et du recrutement des spécialistes devrait inclure des stratégies permettant d'atteindre les objectifs, y compris l'introduction d'encouragements nécessaires (p.ex., des possibilités de recherche).

Mesures possibles :

On pourrait confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'utiliser les mécanismes actuels comme le Comité consultatif des ressources humaines en santé (CCRHS) et, le cas échéant, de faire appel aux ministres de l'Éducation pour entreprendre un examen exhaustif des besoins actuels et prévus en matière de ressources humaines dans le domaine de la génétique médicale. On pourrait également confier aux ministres de la Santé la responsabilité de concevoir un plan à moyen terme ayant pour objectif de veiller à ce que les résidents de toutes les compétences aient droit aux services d'experts en génétique, et à ce que ces experts existent en nombre approprié et soient équitablement répartis dans tout le pays.

On pourrait également confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'adopter un système indépendant et permanent chargé d'effectuer une analyse quantitative indépendante de l'offre, de la répartition et des prévisions concernant les compétences spécialisées qui s'imposent dans le domaine de la génétique (généticiens, expertise de laboratoire, conseillers).

8.7 PROTECTION DE LA VIE PRIVÉE, DÉFICIENCE ET DISCRIMINATION

Les consommateurs, en particulier ceux atteints de maladies génétiques, doivent être représentés (p.ex., par le biais d'associations bénévoles) lorsque les paliers de gouvernement et l'industrie privée envisagent le rôle de la génétique dans les domaines suivants : recherche, assurance, droit de l'emploi, législation relative à la protection de la vie privée et réforme du droit de la famille. Il faut tenir compte des préoccupations exprimées par les personnes handicapées concernant l'utilisation éventuelle de l'information génétique. Il est clair que la technologie génique doit servir à aider les personnes handicapées et leurs familles et non pas à éliminer la diversité.

Bien que le domaine de la génétique soit porteur de promesses, il faut cependant prendre au sérieux les avertissements et les craintes exprimées à propos de l'eugénique et expliquer au public comment on évalue la gamme croissante de tests qui deviendront disponibles. Il faut absolument concevoir un système approprié d'application de ce principe, que ce système soit volontaire ou législatif.

Dans la mesure où les mesures législatives actuelles sur la protection de la vie privée, comme la *Loi sur la protection des renseignements personnels* et les documents électroniques et les mesures législatives concernant les renseignements personnels sur la santé, s'il y a lieu, ne traitent pas adéquatement des questions liés à l'information génétique, une réglementation appropriée, peut-être sous forme de loi, s'impose également pour protéger la vie privée des particuliers et la confidentialité de l'information génétique. La protection de la vie privée et la confidentialité revêtent une importance croissante, à mesure que le nombre et le type de tests génétiques augmentent. On pourra créer de vastes bases de données sur l'information génétique, certaines existant déjà à l'extérieur du Canada. Il faudra également adopter des règles régissant l'accès à ces renseignements et expliquer pourquoi ces règles s'imposent. Il faut que les Canadiennes et les Canadiens sachent que l'on contrôle bien la liaison des données et les utilisations secondaires de l'information génétique. Sans cette protection, on risquera de miner la confiance du public envers le dépistage génétique et de nuire ainsi tant au système de santé qu'au secteur de la biotechnologie. Par ailleurs, il faudra constamment revoir les règlements adoptés pour les modifier en fonction de l'évolution du dépistage génétique.

De nombreux Canadiens et Canadiennes ont exprimé leurs inquiétudes à propos de l'adoption de paramètres appropriés touchant l'utilisation de l'information génétique par les employeurs et les assureurs. Il faudra déployer des efforts nationaux pour résoudre ce problème et faire appel à la participation de tous les intervenants.

Mesures possibles :

On pourrait confier aux ministres de la Santé la responsabilité de collaborer avec leurs collègues visés et leur demander de concevoir une série de principes qui régiront l'utilisation de l'information génétique dans les domaines de l'assurance et de l'emploi. Ces principes pourraient par la suite sous-tendre les activités provinciales appropriées ou l'adoption de lois ou d'autres mesures, au cas où ces dernières s'imposeraient.

On pourrait également confier aux ministres de la Santé la responsabilité de concevoir des mécanismes appropriés pour assurer la participation des personnes handicapées aux discussions concernant l'élaboration de paramètres futurs s'appliquant au dépistage génétique dans le domaine des soins de santé.

8.8 RÉFORME DU DROIT DES BREVETS

Comme nous en avons discuté dans la partie 3, bien que les principes du droit des brevets aient bien servi le Canada, il faudra peut-être réformer le système pour qu'il tienne compte des défis et des problèmes uniques posés par le brevetage des gènes. Il existe plusieurs options. Une d'entre elles consistera à créer éventuellement un organisme mixte composé de divers intervenants, notamment de membres représentant l'industrie, le gouvernement et le public, chargé de décider comment procéder. Quelle que soit l'approche privilégiée, une réforme s'imposera fort probablement et de façon opportune.

Toute réforme devrait avoir pour objectif de préserver les aspects bénéfiques du droit des brevets (p.ex., encouragement à la recherche, à l'invention et à l'innovation) tout en assurant un meilleur équilibre entre les intérêts privés et publics.

Mesures possibles :

En collaboration avec d'autres paliers de gouvernement, l'industrie, des groupes de patients et d'autres intervenants, le gouvernement fédéral devrait réviser les parties de la *Loi sur les brevets qui concernent la génétique*. Il faut insister sur le fait que le principe du juste milieu permettra de concevoir un cadre qui respectera les ententes internationales signées par le Canada, protégera les établissements et les fournisseurs de soins de santé, et préservera le climat d'innovation que le système de brevets offre dans le domaine de la recherche génétique. Cette révision aurait pour objectif de moderniser la loi pour en arriver à un processus d'examen et d'approbation des brevets qui soit à la fois équitable et transparent. Ce processus devrait tenir compte du rôle des brevets sur les gènes à l'appui de l'industrie, et prévoir des mesures de protection appropriées pour les soins de santé, les médecins et les chercheurs. Voici quelques exemples des objectifs éventuels de cet examen :

a) **Veiller à adopter des mécanismes de protection appropriés pour protéger les professionnels de la santé et les établissements de santé lorsqu'ils utilisent du matériel génétique dans le cadre des travaux de recherche ou de la prestation des soins, contre toute poursuite ou menace de poursuite portant sur des gènes brevetés ou des séquences de l'ADN. Cette approche permettra donc de continuer à utiliser les différentes formes de dépistage (et leur brevetage) et d'intervention qui utilisent chacune une partie du même gène, tout ce gène ou une séquence de l'ADN. Cependant, elle ne permettra pas à un brevet sur les gènes de contrôler en fait toute utilisation médicale future de cette séquence génétique ou partie de cette dernière.**

b) **Concevoir un nouvel ensemble de lignes directrices,de modalités et de matériel de formation pour le Bureau des brevets concernant les brevets génétiques. Il faudra énoncer des lignes directrices claires qui donneront des précisions sur les critères de nouveauté, de non-évidence et d'utilité dans la mesure où ils s'appliquent à l'octroi de brevets génétiques. Il faudra également porter une attention particulière au brevetage PNS (polymorphisme d'un nucléotide simple) et EST (séquence EST) et décider si l'on doit accorder ces types de brevets et dans quelles conditions.**

c) **Définir clairement le matériel brevetable pour exclure les brevets génétiques généraux portant sur des utilisations éventuelles multiples et restreindre les brevets à des utilisations claires et définies.**

d) **Expliquer les exceptions au titre de l'« utilisation expérimentale » et de l'« utilisation clinique non commerciale » de la *Loi sur les brevets* afin de bien préciser que l'utilisation non commerciale clinique du matériel génétique breveté et l'utilisation à des fins de recherche générale du matériel breveté sont exclues.**

e) **Élargir l'exclusion au titre des « méthodes de traitement médical » de la *Loi sur les brevets* pour mettre en place des mécanismes de protection explicites de la responsabilité des médecins et des établissements médicaux au titre de la prestation des services médicaux financés par les deniers publics dans le domaine de la génétique, y compris les services de diagnostic génétique basés sur du matériel breveté.**

f) **Compte tenu des récents progrès accomplis dans le domaine du clonage humain, et des décisions prises par d'autres compétences consistant à breveter la production de cellules embryonnaires liées à la fabrication d'organes humains, nous conseillons vivement au gouvernement fédéral de songer à adopter un « ordre public » ou une clause de moralité dans la *Loi sur les brevets*. Un tel mécanisme, s'inspirant de l'expérience européenne et modifié comme il se doit, accorderait au commissaire aux brevets le pouvoir de refuser l'octroi de brevets portant sur des procédés, des produits et des techniques qui sont censés porter atteinte à la morale et à l'éthique canadiennes. De tels pouvoirs n'existent pas à l'heure actuelle.**

g) **Introduire une période d'opposition de neuf mois lors de l'octroi d'un nouveau brevet génétique, basée sur le modèle actuel de l'Office européen des brevets, pour permettre aux parties intéressées et visées d'expliquer pourquoi le contenu, la portée ou la validité du brevet devraient faire l'objet d'un examen.**

h) **Réviser les clauses de délivrance obligatoire des licences de la *Loi sur les brevets* afin d'inclure les tests de diagnostic et de dépistage génétiques au système de santé publique, et d'accorder ainsi au commissaire le droit d'octroyer une licence obligatoire et de fixer un taux de redevance approprié, après avoir fait appel à l'expertise appropriée de l'industrie et du secteur de la santé, le cas échéant, mais sans avoir à négocier auparavant avec le breveté.**

i) **Examiner la possibilité de créer un tribunal spécialisé chargé de traiter les appels interjetés aux décisions du commissaire et d'arbitrer dans les dossiers touchant la validité des brevets et les contrefaçons de brevet.**

8.9 ORGANISME DE COORDINATION MIXTE

On devrait examiner la possibilité de créer un organisme de coordination mixte, copié éventuellement sur le modèle de la Human Genetics Commission du Royaume-Uni. Un tel organisme, s'appuyant sur les travaux entrepris jusqu'à présent par le Génome Canada, pourrait être utilisé officiellement et officieusement pour réunir l'expertise provinciale et territoriale provenant de divers secteurs et pour susciter un débat national sur le rôle de la génétique dans la société et en médecine. Cet organisme pourrait éventuellement jouer un rôle de coordination ou de contrôle de l'éducation publique et professionnelle entreprise au niveau provincial et territorial et fonctionner en tant qu'organisme offrant des conseils en matière de mise en œuvre d'un cadre de réglementation et d'un cadre méthodologique régissant la génétique humaine.

Les activités de cet organisme de coordination mixte devraient reposer sur plusieurs principes fondamentaux établis grâce à un dialogue continu avec les intervenants et le public. Cette commission devrait être composée de représentants venant de nombreux secteurs et offrir des conseils à toutes les compétences. Une fois créé, cet organisme :

- reposera sur des valeurs et des principes s'appliquant à la fois aux secteurs public et privé;
- permettra aux ordres de gouvernement de se prévaloir pleinement des travaux de recherche et de développement;
- tiendra compte des tendances et des progrès nationaux et internationaux;
- prendra des décisions de façon opportune et rapide;
- pourra imposer ou recommander des moratoires sur les activités qui sont considérées comme éthiquement ou médicalement inacceptables (p.ex., le moratoire sur l'assurance au Royaume-Uni);
- pourra examiner l'impact à long terme sur le système de soins de santé, tant en termes de prestation de services (p.ex., médicaments personnalisés) que de viabilité du financement (lien avec les nouvelles technologies).

Mesures possibles :

Confier aux ministres de la Santé la responsabilité de concevoir une ébauche de mandat pour une commission de génétique éventuelle et de préciser les liens hiérarchiques, les buts et objectifs fondamentaux et les rôles et responsabilités à l'égard des ressources et des comités provinciaux. On pourrait également confier aux ministres la responsabilité de déterminer les sources de financement appropriées d'une telle initiative, y compris le financement fédéral en tant qu'option.

8.10 DISPONIBILITÉ COORDONNÉE DU DÉPISTAGE

Au fur et à mesure que le dépistage génétique s'intégrera à la médecine conventionnelle, les provinces et les territoires devront faire face à des pressions croissantes pour qu'ils assument le coût de certains tests. Il se peut qu'on découvre un test extrêmement efficace ou dont la valeur prédictive ou celle de diagnostic est excellente, mais qui ne s'applique qu'à un nombre de particuliers tellement réduit qu'aucune compétence ne pourra rationnellement, à elle seule, en assumer le coût. En outre, sans coordination nationale, nous assisterons peut-être à l'apparition d'une mosaïque de types et de formes de dépistage au sein des différentes compétences, entraînant à la fois des iniquités croissantes en termes d'accès et l'apparition éventuelle de tests génétiques « orphelins ».

Une des options valables à long terme consisterait pour les compétences à jeter les bases initiales d'une plus grande collaboration entre les compétences en matière de prestation des services de dépistage génétique. Au sein des compétences qui ne disposent pas de certaines formes de dépistage, il suffirait de concevoir des protocoles permettant d'autoriser un dépistage sur échantillonnage dans une autre compétence. La création graduelle de centres régionaux spécialisés dans certaines formes de dépistage représentera un autre avantage éventuel de la constitution d'une capacité collective dans le domaine du dépistage génétique. À plus long terme, ceci pourrait permettre d'offrir un éventail plus vaste de tests aux Canadiennes et Canadiens, à un coût moindre que l'évolution graduelle de systèmes déconnectés.

Mesures possibles :

Confier aux ministres de la Santé la responsabilité d'entreprendre les travaux de base requis pour favoriser une coordination de l'approche mixte dans le domaine du dépistage génétique. Cette responsabilité pourrait débuter par un examen détaillé des types et des formes de dépistage dont se servent à l'heure actuelle les différentes compétences, et l'établissement de certains principes et objectifs clés qui pourraient constituer les fondements d'un cadre futur.

8.11 SOUTIEN OFFERT À L'INDUSTRIE DE LA BIOTECHNOLOGIE

Le secteur de la biotechnologie est un secteur caractérisé par un grand dynamisme et une croissance rapide. Il contribue de façon notable à l'économie canadienne, tant en termes d'emploi que de recherche et de développement. L'industrie canadienne de la génomique est la deuxième industrie de biotechnologie en importance au monde. Il est donc vital de continuer à soutenir ce secteur. Le Canada doit toujours jouer un rôle de chef de file mondial en matière d'innovation et de recherche. Pour ce faire, nous devons continuer de protéger la propriété intellectuelle, en adoptant un cadre qui établisse un juste milieu entre les intérêts commerciaux et le bien du public.

Il est essentiel pour assurer la croissance de l'industrie de la biotechnologie que nous trouvions le moyen de transformer la technologie et les connaissances en produits commerciaux. Tout environnement favorisant le transfert de la technologie préconise l'établissement d'une infrastructure matérielle de commercialisation comme la création de parcs scientifiques et de centres de commercialisation (incubateurs d'entreprises) et celle d'une culture entrepreneuriale visant à constituer une capacité réceptrice de commercialisation.

La présence de grappes d'innovation dans le domaine de la technologie permettra d'assurer la compétitivité internationale de l'industrie de la biotechnologie. Pour ce faire, il faudra miser de façon viable et compétitive sur l'excellence du talent et de la qualité et sur la recherche de base et appliquée novatrice dans toute une gamme de sciences, et commercialiser le produit de cette recherche sous forme de partenariat entre le secteur privé et public, tout en se prévalant du soutien des divers ordres de gouvernement.

Pour assurer la croissance des investissements, de l'innovation, du commerce et de l'économie, il faut veiller à ce que le marché soit équitable, efficace et compétitif. Comme les sociétés basées sur le savoir disposent d'une grande latitude en matière de choix du lieu de travail, il est primordial d'attirer et de garder les sociétés tout en assurant la protection du public et en respectant les normes canadiennes de santé et de sécurité. Les politiques en matière de réglementation doivent également tenir compte de l'évolution et des progrès rapides de la technologie.

Les brevets sont considérés comme le capital « intellectuel » de l'industrie. Ils représentent à la fois la récompense principale et l'encouragement majeur à l'innovation. Ils s'imposent si l'on veut que les compagnies puissent attirer des investissements de capitaux provenant tant du Canada que de l'étranger. Le Canada doit adapter la prestation de ses services en matière de propriété intellectuelle aux conditions compétitives d'une industrie mondiale et novatrice, en pleine évolution.

Mesures possibles :

Confier aux ministres de l'Industrie la responsabilité d'examiner les domaines prioritaires, afin de renforcer le secteur de la biotechnologie, par le biais de l'adoption de plusieurs mesures novatrices, à savoir :

- **Examiner le soutien offert aux sociétés dans le domaine des sciences de la vie, afin de favoriser la recherche, le développement et l'innovation. Un tel soutien pourrait inclure une augmentation du financement au titre de la recherche et du développement, de même que des incitatifs fiscaux et des encouragements à l'investissement.**

- **Continuer à accorder un financement fédéral spécial au titre de la réglementation de la biotechnologie après 2002-2003, afin d'octroyer les ressources permettant de faire face à l'augmentation prévue de 500 % des applications biotechnologiques au cours de la prochaine décennie.**

- **Adapter la prestation des services liés à la propriété intellectuelle offerts par l'Office de la propriété intellectuelle du Canada (OPIC), afin de créer un milieu approprié et prévisible sur le plan de la propriété intellectuelle.**

- **Faire participer des représentants de l'industrie de la biotechnologie aux discussions pour veiller à ce que l'OPIC offre des services compétitifs à l'échelle mondiale dans le domaine du brevetage biotechnologique.**

CONCLUSION

L'accélération de la recherche génétique au cours de la dernière décennie a ouvert la porte à toute une série de nouvelles possibilités dans le domaine de la santé humaine et du bien-être, de l'innovation technologique et de la conception de produits basées sur les conclusions des travaux de recherche initiaux.

Les soins de santé au Canada et dans le monde entier sont probablement à l'aube d'une transformation radicale due aux progrès fondamentaux réalisés, progrès inimaginables pour nombre d'entre nous, il y a simplement dix ans.

Les provinces et les territoires ont un rôle primordial à jouer sur le plan de la préparation de la société et du positionnement du système de santé. Il s'agit de profiter au maximum des avantages offerts par la médecine génétique, tout en adoptant des systèmes de contrôle capables de limiter les risques propres à ce secteur.

Compte tenu des énormes progrès réalisés par les chercheurs canadiens en matière de décodage du génome humain, le Canada doit dorénavant se fixer pour objectif non seulement de privilégier un domaine scientifique novateur, mais également de préparer la société à tirer parti de ces innovations.

Il faudra encore déployer des efforts considérables si l'on veut que les provinces et les territoires comprennent mieux les défis qui accompagnent les nouvelles connaissances et capacité dans le domaine de la génétique, et qu'ils soient en mesure de donner au public et aux fournisseurs de soins de santé les moyens de les relever.

Le présent rapport a essayé d'offrir une série de repères tout au long du chemin pour aider toutes les compétences à surmonter leurs propres défis et problèmes en s'inspirant de l'expérience et de l'expertise d'autres intervenants.

Nous demandons au gouvernement fédéral de jouer un rôle primordial et de soutenir ce processus. Il doit reconnaître les changements qui se sont produits et prendre des décisions en la matière, tout en réalisant l'énormité de certains des défis auxquels le système de santé sera confronté alors que nous tentons d'adapter les compétences, les méthodes et les outils aux formes les plus progressistes de la médecine.

En disposant des ressources voulues et d'une bonne volonté, les provinces et les territoires, à cette croisée critique des chemins, peuvent s'engager sur de nouvelles voies, créer de nouveaux modèles et tirer parti de l'expertise qui existe au sein des diverses compétences, afin de préparer la société et le système de santé à faire face à l'avenir.

Le présent rapport vise à favoriser un débat et un dialogue et à offrir certaines options. Le produit final reposera, lui, sur les décisions prises par les différentes compétences. Nous ne sommes pas au bout de nos peines.

10. Principales ressources

Advisory Committee on Genetic Testing. Advice to Research Ethics Committees. Octobre 1998. Voir : http://www.doh.gov.uk/genetics/acgt.htm.

American Society of Human Genetics. Eugenics and the misuse of genetic information to restrict reproductive freedom: statement of the board of directors of the American Society of Human Genetics. 1998. Voir : http://www.faseb.org/genetics/ashg/policy/pol-30.htm.

Association of British Insurers. Code of Practice on Genetic Testing. Voir : http://www.abi.org.uk/INDUSTRY/abikey/genetics/gentest99/gentest99.asp.

Barton, J. Reforming the Patent System. *Science* 1993; no 287, p. 5460.

Basky, G. Canada's first private genetic testing clinic "highly problematic." CMAJ 2001; n^{O} 165, p. 1524.

Biotechnology Industry Organization. Primer: Genome and Genetic Research, Patent Protection and 21st Century Medicine. Voir : http://www.bio.org/genomics/primer.html.

Bobrow, M. et Thomas, S. Patents in a genetic age. *Nature* 2001; n^{O} 409, p. 763.

British Medical Association. Gene patenting: a BMA discussion paper. Juillet 2001. Voir : http://www.bma.org.uk/public/ethics.nsf/39f32339ff78cd6b802566a6003f3311/8b561223c9e754b880256a9300531f61?OpenDocument.

Bunk, S. Researchers feel threatened by disease gene patents. The Scientist 1999; vol. 13, n^{O} 20, p. 7.

Butler, D. et Gershon, D. Breast cancer discovery sparks new debate on patenting human genes. *Nature* 1994; n^{O} 371, pp. 271-272.

Canadian Down Syndrome Society. Canadian Down Syndrome Society cautiously optimistic about human genome project: human genome project and its impact on Down syndrome. 2000. Voir : http://www.cdss.ca/press.html#anchor9372.

Caulfield T. et Gold, E.R. Whistling in the wind: patents on genetic research are a reality. It's time to reframe the debate. *Forum for Applied Research and Public Policy*. Voir : http://forum.ra.utk.edu/Archives/PDF/forum15-1.pdf

Caulfield, TA., Gold, ER. et Cho, MK. Patenting human genetic material: refocusing the debate. *Nature Genetics* 2000; n^{O} 1, p. 227.

Caulfield, TA et Williams-Jones, Bryn (publié sous la direction de). The Commercialization of Genetic Research. Kluwer Academic/Plenum Publishers 1999; New York.

Comité consultatif canadien de la biotechnologie. La brevetabilité des formes de vie supérieures et enjeux connexes : Rapport provisoire. 2001. Voir : http://www.cbac.gc.ca/documents/IP_biotech_fr.pdf.

Comité directeur du projet sur la propriété intellectuelle et le brevetage des formes de vie supérieures du Comité consultatif canadien de la biotechnologie.

Duy, V. Système canadien de brevets – Bref historique. Mars 2001. Voir : http://cbac-cccb.ca/documents/Duy_Francais.pdf.

Grover, W. Les brevets en biotechnologie et la Loi sur la concurrence.
Voir : http://cbac-cccb.ca/documents/Grover_Francais.pdf.

Hirshorn, R. et Langford, J. Intellectual property rights in biotechnology: the economic argument.
Voir : http://cbac-cccb.ca/documents/Hirshorn_Langford_English.pdf.

Correa, C. Intégration des considérations de santé publique dans la législation en matière de brevets des pays en développement. 2000. Voir : http://www.southcentre.org/publications/publichealth/publichealth.pdf.

Crosbie, D. Protection of genetic information: an international comparison. Report to the Human Genetics Commission. Septembre 2000.

Doll, John. The patenting of DNA. *Science* 1998, p. 280.

Dorozynski, A. France challenges patent for genetic screening of breast cancer. BMJ 2001; n^{O} 323, p. 589.

Duke Law and Technology Review Brief. The fate of gene patents under new utility guidelines. Duke Law and Technology Review 2001; 0008. Voir : http://www.law.duke.edu/journals/dltr/ARTICLES/2001dltr0008.html

Elliott, V. How genetic testing is changing medicine. *AMANews*: 19 novembre 2001.
Voir : http://www.ama-assn.org/public/journals/amnews/amnews.htm.

Enriquez, J. et Goldberg, R. Transforming life, transforming business: the life-science revolution. *Harvard Business Review* 2000, p. 94-104.

European Society of Human Genetics Public and Professional Policy Committee. Provision of genetic services in Europe - current practices and issues. Background draft discussion document. Mai 2001.

Farmer, J. et Chittams, J. Professional status survey 2000. National Society of Genetic Counsellors, Inc. *Perspectives in Genetic Counselling Supplement*, Hiver 2000; vol. 22, n^{O} 4.

Frontali , M. Genetic counselling: evolution or involution. OECD Workshop Vienna 2000. *Genetic Testing and Policy Issues for the New Millennium*, Abstracts; p. 23.
Voir : http://www1.oecd.org/dsti/sti/s_t/biotech/prod/gt_abstracts.pdf

Genetics and Insurance Committee. Documents divers.
Voir : http://www.doh.gov.uk/genetics/gaic.htm.

GeneWatch UK Press Release. Patenting genes–stifling research and jeopardising healthcare. *GeneWatch* UK. 2001. Voir : http://www.genewatch.org/

Gold, ER. My body, your patent. *The Globe and Mail*, 29 octobre 2001, p. A13.

Gold, ER. Moving the gene patent debate forward. *Nature Biotechnology* 2000; n^{O} 18, p. 1319.

Hall, A. Public must learn complete picture on genetic testing, official says. *The Star Phoenix*, 23 novembre 2001.

Hamrin, R. Charting new territory: legislative guide to genetic privacy and discrimination. The Council of State Governments, 1998. Voir : http://www.statesnews.org/.

Health and Services Utilization and Research Commission. Preparing for future possibilities in genetic testing. 2001, Voir : http://www.hsurc.sk.ca/research_studies/research.php3?rid=33&rstatus=1.

Heller, MA et Eisenberg, RS. Can patents deter innovation? The anticommons in biomedical research. Science 1998; n° 280, p. 698.

Henley, J. Cancer unit fights US gene patent. *Guardian Unlimited*.
Voir : www.guardian.co.uk/Archive/Article/0,4273,4252786,00.html.

Holtzman, N. et Shapiro, D. Genetic testing and public policy. *BMJ* 1998; n° 316, p. 852-856.

Human Genetics Advisory Commission. Documents divers.
Voir : http://www.doh.gov.uk/genetics/hgac.htm.

Human Genetics Commission

- The UK regulatory and advisory framework for human genetics. 2000.
  Voir : http://www.hgc.gov.uk/raframework.pdf
- About HGC: origin and role. Voir : http://www.hgc.gov.uk/about_origin.htm
  Whose hands on your genes?
  Voir : http://www.hgc.gov.uk/business_consultations2maintext.pdf
- The use of genetic information in insurance: interim recommendations of the Human Genetics Commission. Voir : http://www.hgc.gov.uk/business_publications_hgcinsurance.pdf
- Genetic Testing and Insurance. Voir : http://www.hgc.gov.uk/papers/hgc01-p4.pdf
- The storage, protection and use of personal genetic information. 2001.
  Voir : http://www.ukfgi.org.uk/Webb.pdf
- Protection of genetic information: an international comparison.
  Voir : http://www.hgc.gov.uk/business_publications_international_regulations.pdf.

Human Genome Project Information. Genetics and Patenting.
Voir : www.ornl.gov/hgmis/elsi/patents.html.

Institut canadien des actuaires. Énoncé sur les tests génétiques et l'assurance. 2000.
Voir : http://www.actuaries.ca/publications/2000/20065f.pdf.

Isaacs, J.D. Implications of a biochip age.
Voir : www.dartmouth.edu/~cbbc/courses/bio4/bio4-1999/papers/JeffIsaacs.html.

Journal of the American Medical Association. 2001; vol. 286, n° 13, p 1633-1640. n° 18, p. 2195-2354.

Kennedy Institute of Ethics, Georgetown University. Genetic testing and genetic screening. Scope Note 22. Voir : http://www.georgetown.edu/research/nrcbl/scopenotes/sn22.htm.

Kennedy Institute of Ethics, Georgetown University. Genes, patents, and bioethics – will history repeat itself? Scope Note 39. Voir : http://www.georgetown.edu/research/nrcbl/scopenotes/sn39.htm

Khoury, MJ, et Morris, J. Pharmacogenomics and public health: the promise of targeted disease prevention. Voir : www.cdc.gov/genetics/info/factshts/pharmacofs.htm.

Kinmonth, A., Reinhard, J., Bobrow, M. et Pauker, S. The new genetics: implications for clinical services in Britain and the United States. BMJ 1998; nº 316, pp. 767-770.

Knoppers, B., Hirtle, M. et Glass, KC. Commercialisation of genetic research and public policy. *Science* 1999; no 286, p. 2277.

Lehrman, S. prenatal genetic testing spurs fear of eugenics. *GeneLetter*. 2000.
Voir : http://www.geneletter.com/09-01-00/features/prn_disability.html

Lemmens, T. et Austin, L. Volume, détail et rapidité : Les défis du renseignement génétique. Préparé pour le Comité consultatif canadien de la biotechnologie. Février 2001.
Voir : http://www.cbac-cccb.ca/documents/Lemmensfinal_Francais.pdf

Major, S. UK Insurers agree to five-year ban on using genetic tests. BMJ 2001; nº 323, p. 1021.

Marshall, E. Intellectual property: companies rush to patent DNA. *Science* 1997; nº 275, p. 780.

Merz, J. Disease Gene Patents: overcoming unethical constraints on clinical laboratory medicine. *Clinical Chemistry* 1999, vol. 45, no 3, p. 324-330.

Murthy, A., Dixon, A. et Mossialos, E. Genetic testing and insurance. *Journal of the Royal Society of Medicine* 2001; nº 94, p. 57-60.

Organisation de coopération et de développement économiques. Tests génétiques : Les enjeux du nouveau millénaire - Science et innovation. 2001.
Voir : http://electrade.gfi.fr/cgi.bin/OECDBookshop.storefront/EN/product/93222251P1.

Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO). Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme. 1997.
Voir : http://www.unesco.org/ibc/fr/genome/projet/index.htm

Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO). Rapport sur le Colloque international de l'UNESCO - Éthique, propriété intellectuelle et génomique : La propriété intellectuelle et le génome humain (traduction informelle). Bureau central de l'UNESCO (bureau IV), Paris; 2001. Division des sciences humaines, de la philosophie et de l'éthique des sciences et de la technologie. Voir : http://www.unesco.org/ethics/fr/vivant/IP_Human_Genom_Kirby_Fr.rtf

Organisation mondiale de la santé. Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services: report of a WHO meeting on ethical issues in medical genetics. 1997.
Voir : http://www.who.int/ncd/hgn/hgnethic.htm.

Organisation mondiale de la santé. Statement of the WHO Expert Consultation on New Developments in Human Genetics. Human Genetic Program 2000.
Voir : http://www.who.int/ncd/hgn/Statement.pdf.

Parens, E., Asch, A. The disability rights critique of prenatal genetic testing: reflections and recommendations, *Hastings Center Report*, Special Supplement 1999; vol. 29, nº 5.

Parlement européen. Dépôt de brevets concernant les gènes humains.
Débats du Parlement européen. Séance du 4 octobre 2001.
Voir : http://www3.europarl.eu.int/omk/omnsapir.so/debats?FILE=01-10-04&LANGUE=FR&LEVEL=TOC2&GCSELECTCHAP=9.

Ponder, B. Genetic testing for cancer risk. Science 1997; nº 278, p. 1050.

Regenauer, A. et Schmidtke, J. Genetic basis for medicine in the 21st century: an introduction to genes, diseases and genetic tests. Publié par Munich Re Group ou voir : http://hum-molgen.de/bb/Forum6/HTML/000069.html.

Sagoff, Mark. Patented genes: an ethical appraisal. *Issues in Science and Technology* 1998. Voir : www.nap.edu/issues/14.3/sagoff.htm.

Sagoff, M. DNA patents: making ends meet in perspectives on genetic patenting dans *Perspectives on genetic patenting: religion, science and industry in dialogue*, sous la dir. de A. Chapman, p. 245.

Santé Canada. Nouvelles frontières : la politique de la santé et le génome humain. 2001; vol. 1, n° 2. Voir : http://www.hc-sc.gc.ca/iacb-dgiac/pnrds/ressources/Bulletins/2bulletinF.pdf.

Santé Canada. Techniques de reproduction et de technologie, Aperçu. 1999. Voir : http://www.hc-sc.gc.ca/francais/protection/biologie-génétique/procréation/trg/aperçu_table.htm

Santé Canada. Tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif : Analyse thématique approfondie des questions relatives aux politiques et aux domaines de compétence. 2001. Document 01-03, Série de documents de travail sur les politiques de santé. Voir : http://www.hc-sc.gc.ca/iacb-dgiac/pnrds/ressources/wpapers/tablegen-f.html

Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing. A public consultation on oversight of genetic tests. Décembre 1999-janvier 2001. Voir : http://www4.od.nih.gov/oba/sacgt/reports/Public_Consultation_document.htm

Select Committee on Science and Technology. Genetics and Insurance (5e rapport). Voir : http://www.parliament.the-stationery-office.co.uk/pa/cm200001/cmselect/cmsctech/174/17402.htm. Pour la réponse du gouvernement, voir : http://www.doh.gov.uk/genetics/gaicgovrespoct2001.pdf

Sherwin, S. Vers l'établissement d'un cadre éthique adéquat pour l'élaboration de la politique en matière de biotechnologie. Préparé pour le Comité permanent de la bonne intendance du Comité consultatif de la biotechnologie. 2001. Voir : http://www.cbac-cccb.ca/documents/Sherwin_Francais.pdf

Spear, BB. Pharmacogenomics: today, tomorrow, and beyond. *Drug Benefit Trends* 1999; vol. 11, n° 2, p. 53-54.

Taylor, K., Mykitiuk, R. La génétique, la normalité et l'incapacité. ISUMA 2001; vol. 2, n°. 3, p. 65-71.

U.S. Department of Energy Human Genome. Genomics and its impact on medicine and society. 2001. Voir : http://www.ornl.gov/hgmis/publicat/primer2001/index.html.

Walsh, R. An international overview of genetics and insurance. Association of British Insurers. Voir : http://www.ukfgi.org.uk/6%20November%20seminar%20programme.htm

Watson, Rory. MEPs add their voice to protest at patent for breast cancer gene. *British Medical Journal*, 2001, n° 323, p. 888.

Wertz, D. Patenting DNA: a primer. *GeneLetter* 1999.

Wertz, D., Fletcher, J. et Berg, K. Review of ethical issues in medical genetics. Organisation mondiale de la santé 2001; Programme de génétique humaine.

Williamson, AR. Gene patents: socially acceptable monopolies or an unnecessary hindrance to research? *Trends in Genetics* 2001; vol. 17, n^{O} 11, p. 670-673.

Willison, D., Wiktorowicz, M., Grootendorst, P., O'Brien, B., Levine, M., Deber, R., Hurley, J. International experience with pharmaceutical policy: common challenges and lessons for Canada. 2001. NA 236. Rapport final présenté à Santé Canada, Fonds pour l'adaptation des services de santé.

Wilson, C. and Nielsen, G. Genetics and genomics: transforming health and health care. Health Care Horizons Institute for the Future. Août 2000. Voir : http://www.iftf.org/html/membershipprograms/healthcarehorizons/executivesummaries/genetics.exec.sum.pdf.

Young, E. The genetic revolution: ethical issues. Voir : http://www.accessexcellence.org/AE/AEPC/BE02/gentest/intro.html.

Zimmern, R., Cook, C. Genetics and health: policy issues for genetic science and their implications for health and health services. The Nuffield Trust Genetics Scenario Project. 1998. Voir : http://www.archive.official-documents.co.uk/document/nuffield/policyf/genetics.htm.

11. Bibliographie

1. Naylor, D. Genomics and the Health System: Random thoughts for the genetically-challenged. Exposé présenté lors d'une table ronde ontarienne le 12 décembre 2001.

2. Scriver CR. La maladie génétique: une orpheline dans le système canadien des soins de santé. *ISUMA : Revue canadienne de recherche sur les politiques*. 2001 2(3): 113-118.

3. Summers, A.. Genetics in Ontario: Mapping the future. Exposé présenté lors d'une table ronde ontarienne le 12 décembre 2001.

4. Traduction d'après Weiss, Rick, rédacteur attitré du *Washington Post*, samedi 9 juin 2001; page A04 : « Gene Tests Allow Disease-Free Baby ».

5. Traduction d'après Weiss, Rick, rédacteur attitré du *Washington Post*, dimanche 11 février 2001, page A10 : « A New Genetic Window on Curing Diseases ».

6. Traduction d'après Associated Press, mercredi 29 novembre 2000; page A18 « Researchers Discover Gene That Plays Role in Autism: Finding May Help Unravel Disorder ».

7. Stefansson, K. The Icelandic Healthcare Database: risks and benefit. Atelier de l'Organisation de coopération et de développement économiques (OCDE): Enjeux des tests génétiques dans la perspective du nouveau millénaire/ Genetic Testing Policy Issues for the New Millenium. du 23 au 25 février 2000 . Vienne. Abstracts (résumés, en anglais seulement), p. 26.

8. Comité consultatif provincial des nouvelles techniques d'analyse en génétique prédictive : « Les services de génétique en Ontario : Cartographier l'avenir ». Novembre 2001.

9. U.S. Department of Energy Human Genome Program. Genomics and Its Impact on Medicine and Society, A 2001 Primer. Medicine and the New Genetics: Gene Testing, Pharmacogenomics, Gene therapy. http://www.ornl.gov/hgmis/publicat/primer2001/6.html 01/12/2001.

10. Renseignement obtenu de Daniel Gooch, du ministère de la Santé britannique, en novembre 2001.

11. Ministère de la Santé et des Soins de longue durée de l'Ontario, Direction des services de laboratoire, octobre 2001.

12. Summers, A. Genetics in Ontario: Mapping the Future. Exposé présenté en 2001 lors d'une table ronde ontarienne .

13. Science Daily, Scientists Use Gene Therapy to Correct Sickle Cell Disease in Mice. 14 décembre 2001 http://www.sciencedaily.com/releases/2001/12/011214081241.htm).

14. Naylor, D. Genomics and the Health System: Random thoughts for the genetically-challenged. Exposé présenté lors d'une table ronde ontarienne le 12 décembre 2001.

15. Pour plus de renseignements sur les tests TruGene HIV-1, voir http://www.visgen.com/Investor_Relations/Press_Releases/press88.shtml

16. LeBlanc Hildebrand, J. Pharmacogenomics: an overview. Exposé présenté à Santé Canada, Ottawa, le 8 novembre 2001.

17. David, U. Medication Error and Patient Safety. *Healthcare Papers*, vol 2, n^{o} 1, 2001.

18. Naylor, D. Genomics and the Health System: Random thoughts for the genetically-challenged. Exposé présenté lors d'une table ronde ontarienne le 12 décembre 2001.

19. Institut canadien d'information sur la santé. Base de données sur les dépenses nationales de santé. Dépenses totales de santé par affectation de fonds. Canada, 1975 à 2001.

20. Henke, C. ADN-chip technologies. *IVD Technology Magazine*, septembre 1998 : http://www.devicelink.com/ivdt/archive/09/09/009.htm. 01/12/2001.

21. Isaacs, J.D. Implications of a biochip age.
Voir : www.dartmouth.edu/~cbbc/courses/bio4/bio4-1999/papers/jeffisaacs.html.

22. Jones, S. Génétique in Medicine: Real Promises, Unreal Expectations – One Scientist's Advice to Policymakers in the United Kingdom and the United States, Milbank Memorial Fund, juin 2000.

23. Jain PharmaBiotech. Applications of biochip and microarray systems in pharmacogenomics. *Pharmacogenomics* 2000; 1(3):289-307.

24. *British medical journal* BMJ 2001; 323;1388 (15 décembre 2001).

25. Génome Canada. www.génomecanada.ca 11/08/2001.

26. The Genome International Sequencing Consortium. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature* 2001, 860-921

27. Canadian Genomics Company Directory, 2001, Génome Canada (répertoire des entreprises canadiennes en génomique; en anglais seulement).

28. Hollon T. Human Gènes: How Many? *The Scientist* 1002; 15(2):1.

29. The Basics of Gene Therapy. http://www.gene-cell.com

30. Carter R. Genetic Testing in Ontario. Exposé présenté lors d'une table ronde ontarienne, le 12 décembre 2001.

31. Traduction d'après : Naylor, D. Genomics and the Health System: Random thoughts for the genetically-challenged. Exposé présenté lors d'une table ronde ontarienne, le 12 décembre 2001.

32. Carter R. Genetic Testing in Ontario. Exposé présenté lors d'une table ronde ontarienne, le 12 décembre 2001.

33. *Berger Population Health Monitor*. Preliminary results from Ontario Survey, janvier 2002.

34. Schafer, S. Railroad Agrees to Stop Gene-Testing Workers, *Washington Post*, jeudi 19 avril 2001.

35. Atelier sur le génome humain. Rapport sommaire. 11/10/2001.
http://www.sgc.gc.ca/WhoWeAre/PPC/Portfolio/fGenomehumain/fGenomehumain.htm 11/10/2001.

36. Gregory, K., Kayfish, L. Genetic Testing in Life Insurance. To Be or Not To Be. Risk Management Insurance. 16 décembre 1997.

37. Association canadienne des compagnies d'assurances de personnes inc. Prise de position sur le dépistage génétique (Position Statement: Genetic Testing). Août 2000.

38. Dorozynski, A.. Highest French Court awards compensation for being born. *British medical journal* BMJ 2001; 323: 1384 . – Arrêt « Perruche ». Cf. communiqué de l'AFP : http://gfph.free.fr/perruche.html#afp et le dossier officiel du pourvoi en Cour de Cassation : http://www.courdecassation.fr/agenda/arrets/arrets/99-13701rap.htm

39. Frontali M. Genetic counselling: evolution or involution? Atelier de l'Organisation de coopération et de développement économiques (OCDE) organisé à Vienne du 23 au 25 février 2000 : Enjeux des tests génétiques dans la perspective du nouveau millénaire/Genetic Testing Policy Issues for the New Millenium. Abstracts (résumés, en anglais seulement), p. 23.

40. Wolbring G. Renewal of Canadian Biotechnology Strategy 1998. Mémoire présenté à Santé Canada. http://www.thalidomide.ca/gwolbring/submissi.html.

41. Lemmens, T. Regulating Genetic Information and Preventing Genetic Discrimination. Exposé présenté le 12 décembre 2001 lors d'une table ronde ontarienne.

42. Traduction d'après Action Alert – American Civil Liberties Union Freedom Network. "Fight Genetic Discrimination!" Sur Internet : http://www.aclu.org/acton/genetics107.html

43. Nuffield Trust Genetics Scenario Project. Technology Assessment for Genetics. http://www.official-documents.co.uk/document/nuffield/policyf/gen-04.htm..

44. Comité permanent fédéral de la Santé, Chambre des communes. Canada. *Assistance à la reproduction : Bâtir la famille*, décembre 2001.

45. Alberts, B. et A. Klug. « The human genome must be freely available to all humankind », Nature, N° 404, p. 325 (2000).

46. Wallace, A. Patenting/Licensing Issues. *Preparation for Medical Research Council. Path Part 2 Study Day* (en ligne), Clinical Molecular Genetics Society Consulté le 2001-09-24. sur Internet : http://www.ich.ucl.ac.uk/cmgs/part2/patent.htm

47. « Diamond V. Chakrabarty », 200 USPQ 193 (1980).

48. « The top 10 patenters on the human body », The Guardian , le mercredi 15 novembre 2000 Consulté le 2001-10-03 sur Internet : http://www.guardian.co.uk/genes/article/0,2763,397405,00.html

49. United States Patent and Trademark Office, sur Internet : http://www.uspto.gov

50. Gertzen,I., Wisconsin Foundation, California settle suit over stem-cell technology, Milwaukee Journal Sentinel, 9 janvier 2002.

51. Gillis. Settlement with University Gives Biotech Firm Exclusivity for 3 Kinds of Disease *Washington Post*, 10 janvier 2002

52. Hamilton/Renaldo. Geron Keeps Some Stem-cell Rights.*Wall Street Journal*, 10 janvier 2002.

53. Base de données SNP (base de données sur les polymorphismes de nucléotides simples publiée par SNP Consortium Ltd.) *Applied Genetics News*, 19 déc. 1999 (consulté le 2001-11-09) sur Internet : http://www.findarticles.com/cv_dls/m0DED/5_20/58418566/p1/article.jhtml

54. Allocution de Levy, M. au Rideau Club, 8 février 2000 (consulté le 2001-11-16). Sur Internet : http://www.canadapharma.org/en/whatsnew/speeches/Levy-Glaxo-feb7-00/html

55. Blumenthal, D. « Withholding Research Results in Academic Life Sciences: Evidence from a Nation Survey of Faculty », *Journal of the American Medical Association*, vol. 277, no 15, p. 1224-1228 (1997).

56. Paul Jacobs et Peter C. Gosselin, « Robber Barons of the Genetic Age: Experts Fret Over Effects of Gene Patents on Research » *L.A. Times*, 28 février 2000. Sur Internet : www.commondreams.org/headlines/022800-03.htm

57. Patenting Genes – Stifling Research and Jeopardizing Healthcare, publié par Econexus et GeneWatch UK, avril 2001.

58. Waldholz, M., « Aids Discovery Spurs some to Challenge: A Patent Filing that boosted HGS Stock », *Wall Street Journal*, 16 mars 2000. Sur Internet : www.aegis.com/news/wsj/2000/WJ00301.htm

59. Corey, G. *Submission to United States Patent and Trademark Office*, 22 mars 2000.

60. Gold, ER. « Finding common cause in the patent debate », *Nature Biotechnology*, no 18, p. 1217-1218 (2000).

61. Foubister, V. « Gene patents raise concerns for researchers, clinicians », *AMNews* (en ligne), 21 fév. 2000 (consulté le 2001-10-12). Sur Internet : http://www.ama-assn.org/sci-pubs/amnews/pick_00/prsb0221.htm

62. Cho, M. « Ethical and legal issues in the 21st century in preparing for the millennium », *American Association for Clinical Chemistry*, p. 47-53 (1998).

63. Miller, F., J. Hurley , S. Morgan et coll. *Predictive Genetic Tests and Health Care Costs: Final Report Prepared for the Ontario Ministry of Health and Long Term Care*, 10 janvier 2002.

64. Comité consultatif canadien de la biotechnologie. *La biotechnologie et la propriété intellectuelle : La brevetabilité des formes de vie supérieures et enjeux connexes*, Rapport provisoire pour le gouvernement du Canada, Comité de coordination ministériel de la biotechnologie, novembre 2001.

65. United States Patent and Trademark Office (USPTO), sur Internet : http://www.uspto.gov

66. Office de la propriété intellectuelle du Canada, sur Internet : http://www.cipo.gc.ca

67. *Utility Examination Guidelines*, 66 fed, Règ. 1092 (2001).

68. Documents de formation sur les directives provisoires révisées en matière d'utilité, sur Internet : http://www.uspto.gov

69. Le 20 septembre 1996, le président Clinton a signé la loi publique 104-208 en vertu de l'*Omnibus Consolidated Appropriations Act*. Ce projet de loi a ajouté le paragraphe c à l'alinéa 287 du document 35 U.S.C. visant à limiter les recours disponibles relativement à l'exécution d'une activité médicale brevetée par un médecin praticien.

70. Conférence ministérielle de l'Organisation mondiale du commerce, quatrième séance, Doha (Qatar), du 9 au 14 novembre 2001.

71. PricewaterhouseCoopers. *Health Insider Survey* numéro quatre, automne/hiver 2000.

72. *The Berger Population Health Monitor*. Rapport moral, sondage no 22, mars 2001.

73. Ipsos Reid. Rapport sur le dépistage génétique pour le ministère de la Santé et des Soins de longue durée, décembre 2001.

74. *Report to the Human Genetics Commission on Public Attitudes to the Uses of Human Genetic Information*, septembre 2000, sur Internet : http://www.hgc.gov.uk/business_publications_public_attitudes.pdf, 12/05/2001.

75. Sondage d'opinion publique effectué par Ipsos Reid pour le gouvernement de l'Ontario, septembre 2001.

76. *The Berger Population Health Monitor*. Résultats préliminaires du sondage, janvier 2002.

77. Caufield, T. *Gene testing in the biotech century: are physicians ready?* Journal de l'Association Médicale Canadienne, 1999, 161:1122-1124.

78. Frost & Sullivan. *Genetic Testing Markets Boom, Even in Controversy*, communiqué de presse, mercredi 10 octobre, sur Internet : http://biz.yahoo.com/prnew/011010.daw029_1.html, 17/10/2001.

79. Health Care Horizons. Genetics and Genomics: *Transforming Health and Health Care*, Institute for the Future Report, août 2000, sur Internet : http://www.iftf.org/html

80. Miller, F., J. Hurley, S. Morgan et coll. *Predictive Genetic Tests and Health Care Costs: Final Report Prepared for the Ontario Ministry of Health and Long Term Care*, 10 janvier 2002, p. 43.

81. Kinmonth, AL., J. Reinhard, M. Boborow et S. Pauker. « Implications for clinical services in Britain and the United States », *British Medical Journal*, no 316, p. 767-770 (1998).

82. *Canada's first private genetic testing clinic "highly problematic": geneticist*, JAMC, 2001, 165(11):1524.

83. Ronchi, E. « Free markets and new diagnostic technologies », atelier Vienne 2000 de l'OCDE, « Genetic Testing Policy Issues for the New Millenium », 2000, Vienne. 23-25 février 2000, *Abstracts*, p. 21.

84. Ipsos-Reid. *Attitudes toward human genetic testing*, recherche effectuée pour le ministère de la Santé et des Soins de longue durée, septembre 2001.

85. Powell, D. et W. Leiss. Mad Cows and Mother's Milk. *The Perils of Poor Risk Communication*, Montréal et Kingston, Presses universitaires de McGill-Queen, 1997.

86. Génome Canada. Génome Canada en bref, Mission et objectifs, http://www.genomecanada.ca/genomeCanada/mission.asp?l=f, 12/05/2001.

87. Nuffield Trust Genetics Scenario Project, http://www.official-documents.co.uk/document/nuffield/policyf/gen-04.htm, 11/27/2001.

88. Institut canadien d'information sur la santé. Total Health Care Spending Surpasses $100 Billion. Sur internet : http://www/cihi.ca/medrls/18dec2001/shtml

89. Miller F, Hurley J, Morgan S, Goeree R, et al. *Predictive Genetic Tests and Health Care Costs*. Rapport préparé pour le ministère de la Santé et des Soins de longue durée de l'Ontario. Centre for Health Economics and Policy Analysis. Décembre 2001.

90. The Economic Aspects of Biotechnologies Related to Human Health Part 1 : Biotechnology and Medical Innovation : Socio-economic Assessment of the Technology, the Potential and the Products. Organisation for Economic Cooperation and Development (1997).

91. Miller,F., Hurley,J., Morgan,S. et al. Predictive Genetic Tests and Health Care Costs : Final Report prepared for the Ontario Ministry of Health and Long-Term Care, Jan. 10, 2002.

92. Miller,F., Hurley,J., Morgan,S. et al. Predictive Genetic Tests and Health Care Costs : Final Report prepared for the Ontario Ministry of Health and Long-Term Care, Jan. 10, 2002.

93. Miller,F., Hurley,J., Morgan,S. et al. Predictive Genetic Tests and Health Care Costs : Final Report prepared for the Ontario Ministry of Health and Long-Term Care, Jan. 10, 2002.

94. Miller,F., Hurley,J., Morgan,S. et al. Predictive Genetic Tests and Health Care Costs : Final Report prepared for the Ontario Ministry of Health and Long-Term Care, Jan. 10, 2002.

95. Sur Internet : http//www.Kumc.edu/gec/prof/career.html

96. Conseil des sciences du Canada, Rapport numéro 42, *La génétique et les services de santé au Canada.* (Ottawa : ministère des Approvisionnements et Services, 1991). n^{O} de cat. SS22-1991/42E, ISBN 0-662-18118-2

97. Kinmonth,A.L., Reinhard, Boborow, M. and Pauker,S., Implication for Clinical services in Britain and the United States. *British Medical Journal* 1998; 316;767-770.

98. UK Department of Health. *More scientific breakthroughs expected from genetic revolution*, 19 avril 2001

99. Organisation de coopération et de développement économique. Tests génétiques : Les enjeux du nouveau millénaire, 2000.

100. Nuffield Trust Genetics Scenario Project. http://www.official-documents.co.uk/document/nuffield/policyf/gen-04.htm 27/11/2001.

101. Jenkins, JF. An historical perspective on genetic care. *Online Journal of Issues in Nursing 2000*; v(3) : Manuscript 2.

102. Lemmens T., Austin L. The challenges of regulating the use of genetic information. *ISUMA* –Canadian Journal of Policy Research, 2001; 2(3):26-37.

103. Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé. http://www.ccne-ethique.org/francais/start.htm.

104 Human Genetics Commission. Sur Internet : http://www.hgc.gov.uk

105. Government Response to Human Genetics Advisory Committee Report on Genetic Testing and Employment. Gene Therapy Advisory Committee, Department of Health. http://www.doh/gov/uk/genetics/hgacgovresp.htm.

106. BioNews 131 Semaine 22/10/2001 – 28/10/2001. Sur Internet : http://www.progress.org.uk/News

107. Mayor, S. UK insurers agree to five year ban on using genetic tests, *British Medical Journal* 2001; 323 :1021.

108. Technology Assessment for Genetics. Nuffield Trust Genetics Scenario Project. Sur Internet : http://www.official-documents.co.uk/document/nuffield/policyf/gen-04.htm .

109. Office canadien de coordination de l'évaluation des technologies de la santé. Sur Internet : www.ccohta.ca .

110. Organisation de coopération et de développement économiques. The Economic Aspects of Biotechnology Related to Human Health. PART 1 : Biotechnology and Medical Innovation : Socio-Economic Assessment Technology. The Potential and the Products. Paris 1997.

111. Battista RN, Hodge MJ. The evolving paradigm of health technology assessment: reflections for the millennium. *Journal de l'Association médicale canadienne*;160(10): 1464-7.

112. Blancquaert, I., De Langavant, G.C., Bouchard, L., Obadia, A., et coll. L'encadrement du transfert technologique en génétique moléculaire : un défi à relever. ISUMA – *Revue canadienne sur les politiques* 2001; 2(3): 103-109.

113. Holtzman N.A., Watson M.S. (directeurs). Promoting Safe and Effective Genetic Testing in the United States: Final Report of the Task Force on Genetic Testing. National Institutes of Health-Department of Energy Working Group on Ethical, Legal and Social Implications of Human Genome Research, 1997.

114. Saskatchewan Health, Health Services Utilization and Research Commission. HSURC Brief. Staying ahead of the wave: Preparing today for genetic testing tomorrow. Octobre 2001. www.hsurc.sk.ca.

Tour d'horizon de certaines compétences*

* Ce tableau ne présente pas tous les renseignements disponibles, mais donne un aperçu des données accessibles en anglais, la plupart sur Internet, au moment de la publication du présent document.

PAYS / GROUPE	BREVETS SUR LES GÈNES HUMAINS	TESTS GÉNÉTIQUES	AUTRE
Allemagne	En octobre 2000, le gouvernement a adopté un projet de loi de mise en oeuvre en vue de son adoption par le parlement national. Le projet de loi comporte des différences par rapport à la Directive. En même temps, le gouvernement déclare que la Directive n'est pas adéquate et a décidé de lancer un processus de renégociation au palier européen. Le gouvernement estime qu'à la lumière des nouveaux développements dans la recherche biomédicale, il importe de protéger les contraintes éthiques imposées aux lois sur les brevets contre les tentatives de breveter des parties du corps humain, et il faut que ces protections soient appliquées dans le monde entier. Pour de plus amples détails sur la Directive de l'UE, voir la section sur l'Union européenne .	Il n'y a pas de règlements législatifs particuliers sur l'application des tests génétiques au sens étroit. Il existe cependant des règlements sur la production d'analyses de l'ADN comme preuve dans les tribunaux de droit pénal et dans le cadre de la poursuite et du contrôle de la criminalité. Vu l'importance des enjeux, cependant, le gouvernement fédéral a décidé de se pencher sur la question des tests génétiques. Dans un premier temps, le gouvernement envisage la ratification de la loi sur les dispositifs médicaux *(Medical Devices Act)*.	Le conseil médical fédéral a publié des observations sur le diagnostic des prédispositions génétiques et l'analyse du génome des employés. La Société allemande de génétique humaine a fait des observations sur la question des tests génétiques et fait des déclarations sur les principes de la consultation et de l'éducation, de l'autonomie et de la confidentialité.
Australie	La loi australienne sur les brevets *(Patent Act)* prévoit que seuls les humains, en tant que tels, sont exclus de la brevetabilité. Les organes humains et les produits dérivés (lignées cellulaires, gènes, séquences d'ADN) ne sont pas couverts par cette exclusion. Les animaux également ne sont pas exclus de la brevetabilité. La loi sur les brevets considère que les inventions constituent une sorte de fabrication, laquelle change la forme d'un produit, de sorte que les protéines isolées et purifiées sont brevetables.	Les tests génétiques sont faits de manière courante pour de nombreux troubles de santé. Le dépistage néonatal de la phénylcétonurie, de l'hypothyroïdie et de la fibrose kystique est devenu la norme et les échantillons de tissus prélevés durant le test de dépistage prénatal de la fibrose kystique, ainsi que les résultats obtenus, peuvent être conservés indéfiniment. Pour être accrédités, les laboratoires sont tenus de conserver les résultats des tests génétiques cliniques, les diagnostics correspondants et toute autre donnée écrite, indéfiniment après avoir communiqué les résultats au médecin qui a demandé le test. Pour les tests faits dans un but de recherche, les résultats sont conservés pour une période « conforme à de bonnes pratiques de recherche scientifique ».	CONFIDENTIALITÉ : Les lois existantes reposent sur certains instruments législatifs relevant du Commonwealth australien, des États et des territoires, sur des directives autoréglementées et sur le droit commun, mais il n'y a pas de loi particulière, dans aucun ressort australien, qui porte expressément sur la protection de la vie privée et la non-discrimination en matière génétique. Il existe en Australie une gamme de secteurs qui ne sont pas tenus de se conformer à des exigences pour ce qui est de leurs pratiques en matière de protection de la vie privée ou de non-discrimination, en particulier, les interactions et transactions dans le secteur privé, lequel n'est pas assujetti à la loi sur la protection de la vie privée *(Privacy Act)*. Le gouvernement fédéral a annoncé une enquête de deux ans sur les questions de discrimination génétique. Entretemps, la Human Genetics Society of Australasia et l'Australian Consumers' Association ont proposé un moratoire sur l'utilisation des résultats des tests prédictifs par les sociétés d'assurance pour la durée de l'enquête.	La Australian Health Ethics Committee Genetics Working Group a élaboré trois documents entre 1997 et 1999 abordant les questions relatives à la génétique et aux tests génétiques. En août 2001, le conseil consultatif du ministre australien de la santé a établi un groupe de travail pour évaluer les conséquences de la mise en oeuvre de brevets des tests génétiques et élaborer des recommandations à ce sujet.

Autriche	L'Autriche interdit de breveter les organismes humains et les produits dérivés du corps humain (p. ex. les gènes, les séquences d'ADN, les lignées cellulaires).	Les tests génétiques sont régis par la *Gene Technology Act* of 1995, laquelle règlemente l'usage limité des organismes génétiquement modifiés, leur propagation délibérée ou leur mise sur le marché, les tests génétiques et les thérapies géniques. L'analyse génétique, au sens de la loi susmentionnée, comprend les études biologiques moléculaires des chromosomes humains, des gènes ou des segments d'ADN dans le but de découvrir des mutations qui causent des maladies. De telles études ne sont permises qu'à des fins scientifiques ou médicales, elles doivent prévoir des séances de counseling génétique avant et après les tests et tenir compte des facteurs psychologiques et sociaux.	CONFIDENTIALITÉ : Il est interdit aux employeurs et aux sociétés d'assurance de recueillir, d'exiger ou d'utiliser des données tirées de tests génétiques. Les laboratoires qui font des tests génétiques de diagnostic pour dépister une prédisposition à une maladie ou pour découvrir si une personne est porteuse d'une maladie héréditaire doivent être accrédités par l'autorité compétente. Il n'est pas nécessaire d'obtenir une autorisation pour procéder à des tests génétiques visant à établir le diagnostic d'une maladie qui s'est manifestée, mais des mesures strictes doivent être suivies pour protéger les données.	Inconnu
Belgique	Les mesures législatives relatives aux brevets, qui ne sont pas récentes, ne comportent aucune exclusion expresse des brevets pour les gènes humains et prévoient un usage très large pour les brevets accordés. On examine actuellement la possibilité d'intégrer les directives européennes aux lois nationales (pour de plus amples renseignements, voir la section sur l'Union européenne).	Le ministère des Affaires sociales, de la Santé publique et de l'Environnement est responsable de l'approbation des nouveaux médicaments et tests de diagnostic, y compris les tests génétiques.	DÉBAT PUBLIC : En octobre 2001, la Belgique a déposé auprès de l'OEB, conjointement avec les Pays-Bas, l'Allemagne, le Danemark et le Royaume-Uni, une opposition au brevet EP 0699754B1 (BRCA 1) accordé à Myriad Genetics. Le gouvernement belge a affiché la Directive européenne sur son site Web afin de recueillir les observations du public et a rédigé un projet de loi très différent de la Directive européenne au sujet des critères de base des inventions admissibles à un brevet. CONFIDENTIALITÉ : En 1992, la Belgique a adopté une loi sur la confidentialité établissant que les contrats d'assurance ne peuvent se fonder que sur l'état de santé actuel de l'auteur de la demande et non sur une analyse génétique technique visant à déterminer son état de santé futur.	Un comité consultatif sur la bioéthique a insisté sur l'importance du principe du consentement éclairé, de la non-commercialisation du corps humain et du caractère non généralisé des protections conférées par brevet. Le réseau consultatif scientifique auprès des autorités fédérales et régionales n'a pas encore publié de lignes directrices officielles sur les tests génétiques ou leur brevetabilité, mais s'est entendu sur des protocoles propres à certains types de tests génétiques.

Conseil de l'Europe (CdE)	« L'Assemblée considère en conséquence que ni les gènes, ni les cellules, ni les tissus, ni les organes d'origine végétale, animale, voire humaine ne doivent être considérés comme des inventions, ni faire l'objet de monopoles accordés par des brevets. » Appels aux États membres de l'Union européenne de ne pas observer la Directive 98/44/CE, de demander la renégociation de cette directive et d'appuyer les contestations devant la Cour de Justice européenne.	Inconnu	DÉTAILS : Le CdE revendique : - l'amélioration des lois sur l'attribution de brevets sur les gènes humains - un code déontologique des scientifiques qui garantit l'accès aux ressources génétiques et aux avantages qui en découlent - l'adoption d'un principe décisionnel commun une fois le contenu précisé - l'implantation d'un processus d'« étiquetage bioéthique » pour les nouvelles technologies - l'élaboration d'une convention internationale sur l'utilisation des tissus vivants - l'adoption d'un protocole s'ajoutant à la Convention sur le brevet européen pour définir les critères que les autorités nationales doivent utiliser pour appliquer les exclusions pour motif de moralité relativement aux tissus humains et animaux.	Inconnu
Danemark	Malgré l'énoncé du conseil consultatif, le Parlement du Danemark a voté, avec une faible majorité, en faveur de la transposition de la Directive de l'Union européenne. Pour de plus amples renseignements, voir la section sur l'Union européenne.	Les tests génétiques sont principalement régis par les mesures législatives s'appliquant au système national de services de santé dans son ensemble. Des tests de dépistage prénatals et des séances de consultation génétique sont offerts dans quelques centres choisis. Les tests d'ADN sont faits dans les services de génétique clinique et de biochimie clinique qui se situent surtout dans des hôpitaux universitaires. Les laboratoires n'ont pas besoin d'une accréditation ou d'une licence particulière pour effectuer des tests génétiques, cependant ils prennent part individuellement à un programme externe d'évaluation de la qualité.	CONFIDENTIALITÉ : Un projet de loi élaboré par le ministre du travail et modifié par une commission de réforme législative interdit le recours aux tests génétiques en matière d'emploi et d'assurance. Le projet de loi interdit aux employeurs et aux assureurs de demander ou d'utiliser quelque test génétique que ce soit, et réglemente l'usage de toutes les données relatives à la santé.	Le conseil consultatif sur les questions éthiques a publié une déclaration déconseillant fortement la transposition de la Directive européenne dans les lois nationales. Le conseil consultatif considère que l'attribution de brevets sur des gènes est éminemment contraire à l'éthique et prévoit de nombreuses conséquences néfastes pour les patients sur le plan médical.

Finlande	Les êtres humains et les organismes d'origine humaine ne peuvent être brevetés ni faire partie d'un procédé industriel. Aucun brevet ne doit être attribué pour des inventions qui sont contraires à la morale, y compris pour des produits dérivés du corps humain ou de l'embryon humain. Les méthodes chirurgicales, thérapeutiques et diagnostiques relatives aux humains ou aux animaux (y compris les thérapies reposant sur les cellules embryonnaires) ne peuvent être brevetées. Pour la thérapie génétique en tant que thérapie : tout comme les produits biopharmaceutiques peuvent être considérés sur un pied d'égalité avec les produits pharmaceutiques et sont donc jugés brevetables, ainsi peuvent l'être les cellules génétiquement modifiées, produites par la technologie de thérapie génétique. Les méthodes de génie génétique appliquées aux êtres humains à des fins autres que la thérapie ou le diagnostic ne sont pas brevetables parce qu'elles sont contraires à la morale.	Des tests génétiques sont faits couramment dans les hôpitaux universitaires et dans les laboratoires privés spécialisés. Bien qu'il n'y ait aucun règlement particulier sur les tests génétiques, les autorités de l'État assurent la supervision et le contrôle de la qualité des laboratoires des secteurs privé et public. Cependant, aucun régime global d'évaluation de la qualité des tests génétiques n'a encore été élaboré, mais le ministère responsable décide actuellement des mesures législatives qu'il pourrait prendre à cet égard.	Inconnu	Un groupe de travail établi par le ministère des affaires sociales et de la santé a fait des recommandations concernant l'évaluation de la qualité, la supervision, la consultation et l'utilisation des renseignements relativement aux tests génétiques.
France	Le corps humain, ses éléments et ses produits ne peuvent faire l'objet de brevets, ni les connaissances relatives à la structure totale ou partielle des gènes humains. La Directive 98/44/CE doit remplacer ce critère par des dispositions presque identiques à celles qui sont contenues dans la Directive. Pour de plus amples renseignements sur la Directive de l'UE, voir les renseignements dans la section Union européenne.	Le respect du corps humain et la nécessité thérapeutique sont les seules raisons acceptables pouvant justifier des tests génétiques et les personnes qui se prêtent à ces tests doivent y consentir. Sur le plan de la recherche, les études génétiques des caractéristiques d'une personne ne peuvent être effectuées que dans un but de traitement médical ou de recherche scientifique, et seulement avec le consentement de la personne concernée.	DÉBAT PUBLIC : Une politique aussi marquante que la Directive 98/44/CE ne devrait pas être adoptée sans un débat démocratique dépassant le monde scientifique et la renégociation de la Directive a été demandée. A déposé une opposition conjointe (avec le ministre de la santé et des collègues suisses) contre le brevet OEB BRCA 1. DROIT BIOÉTHIQUE : Le droit bioéthique établit des principes devant être respectés, notamment le respect de l'autonomie du patient, le respect de la confidentialité en matière médicale, le respect de la confidentialité des renseignements personnels, l'usage des échantillons biologiques, l'interdiction d'utiliser les résultats de tests génétiques à des fins autres que médicales ou scientifiques, les procédures d'accréditation du matériel servant aux tests génétiques, l'évaluation des effets des tests, l'éducation et la formation de tout le personnel médical pouvant prendre part à la consultation et aux tests génétiques, la nécessité de garantir l'exactitude de l'information publique et l'interdiction de tous les usages de l'information qui pourrait entraîner une forme quelconque de stigmatisation ou de discrimination indue.	Le Comité consultatif national d'éthique déclare que : - la définition d'une séquence de gènes ne peut en aucun cas être considérée équivalente à l'invention d'un produit, et n'est donc pas brevetable - le gouvernement ne devrait mettre en œuvre la Directive qu'après lui avoir apporté des modifications importantes (le gouvernement a réagi en disant qu'il ne transposerait pas la Directive tant qu'elle ne sera pas considérablement modifiée au palier européen).

Office européen des brevets	La simple découverte d'un élément du corps humain, y compris une séquence ou une séquence partielle de gènes, ne peut constituer une invention brevetable. Cependant, un élément isolé du corps humain ou autrement produit par un moyen technique, y compris une séquence ou une séquence partielle de gènes, peut constituer une invention brevetable, même si la structure de cet élément est identique à celle de l'élément naturel.	Ne s'applique pas	Ne s'applique pas	Ne s'applique pas
République tchèque	Les êtres humains et leurs organes, ainsi que les éléments qui en sont dérivés, comme les lignées cellulaires, les gènes et les séquences d'ADN, ne sont pas brevetables. Les méthodes chirurgicales, thérapeutiques et diagnostiques (y compris les thérapies faisant appel aux cellules embryonnaires) sont également exclues de la brevetabilité.	Inconnu	BUT : Le pays vise à adapter ses lois aux normes européennes dans le but de se joindre à l'Union européenne.	Inconnu
Union européenne (UE)	En juillet 1998, la Directive 98/44/CE du Parlement européen (la Directive) permettait les brevets sur les gènes humains. Les 15 États membres étaient censés prendre les mesures pour que la Directive entre en vigueur le 30 juillet 2000, mais seul le Danemark l'a fait. Aucun autre pays membre n'a intégré la Directive à son cadre législatif. La plupart des pays sont en voie de la transposer, de la modifier ou de s'y opposer.	Ne s'applique pas	Ne s'applique pas	Ne s'applique pas

Grèce	Inconnu	Le dépistage génétique (biochimique, cytogénétique et moléculaire) s'est rapidement développé et des unités/laboratoires spécifiques ont été mis sur pied dans des universités, des hôpitaux publics et des laboratoires privés dans tout le pays.	VIE PRIVÉE : Les compagnies d'assurance ont convenu d'un code volontaire de conduite en vertu duquel elles s'engagent à ne pas demander de dépistage génétique avant d'assurer un patient.	Des sondages nationaux ont été menés pour évaluer à la fois la connaissance du diagnostic prénatal au sein du public et l'opinion des généticiens médicaux sur le dépistage génétique.
Hong Kong	Dispose d'un système de brevets à moitié indigène, ce qui signifie que son registre ne reprend que les brevets GB, OEB, PCT ou CN (brevets chinois). Si un brevet est délivré dans l'un de ces pays, alors un brevet peut être délivré à Hong Kong, pour autant que les formalités procédurales soient respectées.	Inconnu	Inconnu	Inconnu
Hongrie	Inconnu	Il n'existe pas de directives pour le dépistage génétique en Hongrie. Actuellement, les professionnels travaillant au sein d'universités ou d'hôpitaux municipaux fournissent des services basés sur des pratiques issues des revues médicales spécialisées, de l'expérience nationale et internationale en matière de consultation génétique et de débats lors de réunions scientifiques. Aucune agence n'a le pouvoir d'autoriser la commercialisation des services de diagnostic. Néanmoins, on note une collaboration occasionnelle entre les unités de prestation de services et les secteurs industriels fournissant des équipements ayant obtenu un octroi de licences.	Inconnu	Un comité spécial a été nommé par le ministère de la Santé afin d'élaborer les directives relatives au criblage et au dépistage génétiques. Pour des conseils sur les aspects professionnels, éthiques et juridiques du dépistage génétique, deux groupes de professionnels (tous des chercheurs ou des cliniciens hautement qualifiés) sont mis à contribution : - la Société hongroise de génétique humaine; - le Sous-comité spécialisé en génétique médicale de l'Académie hongroise des sciences.
Irlande	Inconnu	Il n'existe pas de directives pour le dépistage génétique. L'agence compétente est le Centre national pour la génétique médicale, lequel joue un rôle consultatif auprès du ministère de la Santé ainsi que d'autres organismes pour les questions relatives au dépistage génétique.	VIE PRIVÉE : Les compagnies d'assurance ont convenu d'un code volontaire de conduite en vertu duquel elles s'engagent à ne pas demander de dépistage génétique avant d'assurer un patient.	L'Irlande a collaboré avec la Clinical Molecular Genetics Society (du Royaume-Uni) et les Pays-Bas afin d'élaborer des directives de laboratoire pour le dépistage génétique moléculaire de maladies spécifiques. Cette fondation fait désormais partie de la Federated British Society for Human Genetics.

Italie	Souhaite ajouter une disposition à la Directive demandant le consentement volontaire et informé des personnes sur qui il est procédé à un prélèvement de matériel génétique en vue d'un brevet. La Cour de justice de l'Union européenne a rejeté la tentative italienne visant à annuler la Directive qui permet aux sociétés de breveter des séquences génétiques obtenues à partir de végétaux et d'animaux. Pour de plus amples détails sur la Directive de l'UE, voir les renseignements sur la section Union européenne.	Les directives existantes découragent fermement l'utilisation d'appareils non officiels à des fins de diagnostic génétique. L'approbation et l'enregistrement de nouveaux tests génétiques sont du ressort du ministère de la Santé.	DÉBAT PUBLIC : L'Italie a reconnu « le caractère extrêmement grave » de l'octroi, par l'OEB, d'un brevet permettant l'isolation et la culture de cellules souches adultes et embryonnaires, ainsi que leur modification. L'Italie a soutenu l'opposition néerlandaise à la Directive (à l'instar de la Norvège) devant la Cour européenne de justice (Affaire C-377/89).	Le Comité national de bioéthique a publié un article dans lequel il exprime sa vive opposition à la brevetabilité des êtres humains et où il propose que, dans le processus de transposition de la Directive dans la législation nationale, soit définie une interprétation qui écarterait toute ambiguïté concernant le caractère illicite de la brevetabilité humaine. L'Italie a rédigé sur le dépistage génétique un texte exhaustif édictant des directives qui visent une utilisation et une pratique adéquates et efficaces des tests génétiques dans des laboratoires offrant des normes de qualité élevées, une garantie d'autonomie des patients, une assistance psychologique et sociale adaptée ainsi qu'un soin tout particulier apporté aux questions d'éthique et de confidentialité.
Japon	Les êtres humains ne peuvent faire l'objet d'un brevet, mais les organes humains ne sont pas spécifiquement exclus du processus de brevetabilité. On peut en déduire que les organes humains sont repris dans la législation japonaise relative aux brevets, laquelle interdit les brevets et inventions contraires à l'ordre public ou à la morale. Les produits dérivés du corps humain (lignée cellulaire, gènes et séquences ADN) sont brevetables. Les méthodes de chirurgie, de thérapie et de diagnostic sont des méthodes non brevetables pour les êtres humains, mais brevetables pour les animaux.	L'utilité d'une analyse génétique clinique est communément reconnue, mais il n'existe pas de normes de laboratoire pour le dépistage génétique.	L'OFFICE JAPONAIS DES BREVETS : - est en faveur de droits de propriété intellectuelle plus forts pour la biotechnologie; - est conscient des problèmes pouvant résulter de la brevetabilité du génome humain.	Le Comité conseil d'éthique de la Fondation japonaise de génétique humaine a modifié les directives précédentes en matière de dépistage et de consultation génétique. Ces directives s'appliquent aux membres de la Fondation japonaise de génétique humaine et comprennent des questions telles que l'autonomie, le consentement informé, la consultation socio-psychologique, la confidentialité et l'accès, la communication des résultats et l'habilitation.

Nouvelle-Zélande	En novembre 2001, le gouvernement néo-zélandais a décidé de modifier la loi sur les brevets de 1953 et a envisagé d'ajouter une disposition spécifique excluant la brevetabilité des gènes d'une personne.	La Nouvelle-Zélande a un intérêt fort et direct dans le dépistage génétique. La majorité des tests de dépistage effectués pour les services génétiques néo-zélandais ont lieu en Australie.	VIE PRIVÉE : Les principes essentiels de confidentialité des informations concernant la santé des personnes sont depuis longtemps inscrits dans la législation relative à la protection de la vie privée. Le Commissaire à la protection de la vie privée a rédigé le Code de respect de la vie privée concernant les informations de santé, lequel empêche la divulgation non autorisée des « renseignements sur la santé » que possède une organisation de santé. Le Commissaire a déclaré que les informations génétiques devaient être considérées comme faisant partie des « renseignements sur la santé » jusqu'à l'acquisition de connaissances plus approfondies sur les circonstances dans lesquelles les informations génétiques sont conservées, obtenues, utilisées et divulguées. Il existe un accord général sur le fait que les dispositions fondamentales de la loi et du code en question exerceront un contrôle sur la collecte, le stockage et l'utilisation des informations génétiques. La protection contre l'utilisation des informations génétiques par des tierces parties à des fins discriminatoires est possible en vertu de la loi sur les droits de l'homme de 1993, laquelle interdit la discrimination sur la base d'une « déficence », y compris la perte ou la malformation d'une structure ou fonction physiologique ou anatomique.	Il existe un représentant néo-zélandais siégeant au Conseil consultatif du ministère australien de la Santé, dont le rôle est d'évaluer les répercussions de l'entrée en vigueur des brevets portant sur les tests génétiques et de recommander une approche visant à aborder ces questions. Le Comité consultatif national sur les principaux services d'assistance aux personnes malades et handicapées a publié un rapport détaillé abordant la question des priorités en matière de prestation de services et ce, dans trois principaux domaines : 1) les services génétiques cliniques pour le diagnostic, la consultation, l'éducation, l'information et le traitement; 2) les services de laboratoire dont la fonction est d'identifier les individus touchés et les personnes vulnérables aux maladies génétiques; 3) des services de dépistage tels qu'un dépistage prénatal visant à détecter des malformations fatales ou un dépistage effectué sur les nouveau-nés afin d'identifier les maladies pouvant être traitées ou celles susceptibles de réapparaître lors de grossesses ultérieures.
Norvège	La Cour de justice de l'Union européenne a rejeté la demande norvégienne visant à annuler la Directive qui permet aux sociétés de breveter les séquences génétiques de végétaux et d'animaux. Pour de plus amples détails sur la Directive de l'UE, voir les renseignements dans la section Union européenne.	Une législation séparée a vu le jour en 1994 concernant le dépistage génétique. Celle-ci réglemente la thérapie génique ainsi que la technologie reproductive. Au sein de cette législation : - une distinction est faite entre le dépistage effectué avant et après la naissance; - un nombre très réduit de restrictions est établi concernant l'accès au dépistage génétique pour les personnes déjà malades, au dépistage prédictif dans le cas de personnes en santé et pour le dépistage de personnes porteuses; - un consentement écrit est nécessaire; - une consultation génétique devrait être fournie avant et après le dépistage; - par rapport à une tierce personne, il est interdit de solliciter, de recevoir, de conserver ou d'utiliser des informations résultant d'un dépistage génétique. Il est également interdit de demander à une tierce personne si elle a subi ou non un dépistage génétique.	DÉBAT PUBLIC : La Norvège a soutenu les Pays-Bas dans leur opposition à la Directive (à l'instar de l'Italie) devant la Cour européenne de justice (Affaire C-377/98).	Le Conseil de santé norvégien a nommé un comité consultatif. Le Conseil a récemment mis sur pied un groupe de travail sur le dépistage génétique post-natal. De plus, le Biotechnology Advisory Board est consulté sur les questions relatives aux problèmes éthiques du dépistage génétique.

République de Corée	Ni les êtres humains ni leurs organes ne sont brevetables. Les produits dérivés du corps humain (lignée cellulaire, ADN, gènes) sont brevetables. Aucune disposition de la loi régissant les brevets n'a exclu la brevetabilité des animaux. La législation coréenne prend en considération la méthode d'obtention des produits. Ainsi, les produits pouvant être obtenus à l'aide des seules méthodes nécessitant l'utilisation du corps humain ou de certaines de ses parties ne sont pas brevetables. Les questions d'ordre public, de morale et de santé publique sont des motifs d'exclusion.	Inconnu	Inconnu	Inconnu
Suède	Les brevets portant sur les gènes et les tests génétiques sont possibles s'ils remplissent les critères de brevetabilité de base, à savoir : caractère novateur, caractère inventif, possibilité d'application industrielle et reproductibilité. La Suède procède à la mise en application de la directive européenne relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques (98/44/EC). Pour de plus amples détails sur la Directive de l'UE, voir les renseignements dans la section Union européenne ci après.	Sur le plan de la recherche, l'octroi d'autorisations de procéder à des tests génétiques exige de l'étude qu'elle soit motivée par un objectif clairement défini et justifié sur le plan médical. Il faut également des garanties que l'information génétique recueillie sera efficacement protégée. La participation à une étude est volontaire et tout participant doit donner son consentement par écrit.	VIE PRIVÉE : Les informations génétiques concernant la prédisposition d'une personne à une maladie particulière doivent être utilisées uniquement à des fins médicales. L'Association des assureurs suédois a publié un énoncé dans lequel il est dit que « l'assureur ne cherchera pas à obtenir des informations concernant les résultats d'un dépistage génétique ou ne prendra pas de tels résultats en ligne de compte lors de l'évaluation des risques pour un montant inférieur à 250 000 SEK ».	Inconnu
Suisse	Les êtres humains ne sont pas brevetables, alors que les produits d'origine humaine, y compris les éléments isolés du corps humain ou issus d'une production utilisant des procédés technologiques, peuvent constituer des inventions brevetables.	Inconnu	DÉBAT PUBLIC : La Suisse a exprimé son opposition (avec le ministre français de la Santé et leurs collègues français) contre le brevet de l'OEB pour le BRCA I. MODIFICATION GÉNÉTIQUE : Les méthodes mettant en cause la modification génétique de gènes humains sont interdites par la constitution suisse.	Inconnu
Taiwan	Interdit la brevetabilité pour les inventions contraires à l'ordre public, à la morale et à la santé. Il n'existe aucune disposition juridique spécifique concernant les brevets sur les gènes humains. Toutefois, on observe une exception dans le domaine de la recherche puisque les « produits » protégés (ressources génétiques) peuvent être utilisés gratuitement et sans aucune restriction par des scientifiques souhaitant créer de nouvelles variétés.	Inconnu	Inconnu	Inconnu

Turquie	Inconnu	Compte tenu de la forte incidence des maladies récessives autosomiques, le dépistage génétique revêt un rôle de plus en plus capital dans le système de soins de santé. Le dépistage génétique est pris en charge par des unités de génétique moléculaire situées pour la plupart dans des hôpitaux universitaires et, dans une moindre mesure, dans des laboratoires privés. Tous les laboratoires (publics et privés) doivent posséder une licence délivrée par le ministère de la Santé afin d'effectuer des dépistages génétiques. Le ministère de la Santé est compétent en matière de permis d'importation pour les tests et appareils de diagnostic. Les équipements de biologie moléculaire ainsi que ceux de diagnostic sont pour la plupart importés.		L'Association turque de génétique médicale organise des programmes de contrôle et de garantie de qualité. En l'an 2000, une réunion a eu lieu afin de discuter des programmes d'assurance de la qualité dans le dépistage génétique.
Pays-Bas	Les Pays-Bas souhaitent ajouter une disposition à la Directive, demandant le consentement volontaire et informé des personnes faisant l'objet d'un prélèvement de matériel génétique à des fins de brevet. La Cour de justice de l'Union européenne a rejeté la demande néerlandaise visant à annuler la Directive qui permet aux sociétés de breveter les séquences génétiques de végétaux et d'animaux. Pour de plus amples détails sur la Directive de l'UE, voir les renseignements dans la section Union européenne.	Les directives relatives au dépistage et à la consultation génétiques clinique concernent « les dépistages postnatals et prénatals biochimiques, chromosomiques et ceux portant sur l'ADN, le retrait clinique du matériel fœtal, l'échographie avancée à ultrasons visant à détecter les malformations fœtales et les services complexes de consultation génétique ». Les règlements sont conçus pour assurer la qualité et la continuité des procédures en question, lesquelles sont considérées comme une forme de soins de santé.	DÉBAT PUBLIC : Les Pays-Bas se sont opposés à la Directive (avec l'Italie et la Norvège) devant la Cour européenne de justice (Affaire C-377/98). Le Parlement néerlandais s'oppose à une transposition de la Directive si elle ne s'accompagne pas de changements majeurs. Il avait été avancé que les végétaux, les animaux et les parties du corps humain ne devraient pas être brevetables et que seuls les procédés biotechnologiques devraient être brevetés. [La Cour a déclaré qu'il existait suffisamment de mesures de protection prévues par la législation, notamment une interdiction de breveter les procédés de clonage humain.] VIE PRIVÉE : La loi sur les examens médicaux interdit aux assureurs d'exiger des tests médicaux susceptibles de révéler que l'auteur de la demande souffre d'une maladie grave ou incurable.	Le Comité permanent sur la génétique a publié un rapport sur le dépistage et la consultation génétiques cliniques. Les progrès scientifiques réalisés dans le domaine de la génétique soulèvent de nouvelles questions, par exemple sur la façon dont les personnes devraient être tenues informées de malformations génétiques. Les aspects positifs et négatifs de la thérapie génique (sujet ayant également fait l'objet d'un rapport du comité consultatif).

Royaume-Uni	La législation ne fait aucune référence explicite à la brevetabilité des êtres humains ou de leurs organes. Néanmoins, cette dernière est exclue dans les cas où elle apparaît comme contraire à la morale et qu'elle ne permet aucune application industrielle. Les éléments dérivés, tels que les lignées cellulaires, les gènes et les séquences ADN sont brevetables. Les animaux sont également brevetables.	Le Nuffield Council on Bioethics a demandé la mise sur pied d'un organe central de coordination dont la fonction serait de surveiller les programmes de criblage génétique. Les conclusions du rapport ont fait l'objet d'une approbation massive. L'Advisory Committee on Genetic Testing et la Human Genetics Advisory Commission ont présenté une série de recommandations aux ministres de la Santé au sujet des progrès réalisés dans le domaine du dépistage génétique, des aspects éthiques, sociaux et scientifiques du dépistage et des critères devant être remplis par les fournisseurs de services de dépistage génétique. Les membres de ces organismes se sont également penchés sur l'utilisation – du moins l'éventuelle utilisation – de tests destinés à la pratique clinique et d'autres tests fournis directement au grand public. La Human Genetics Commission analyse les progrès réalisés par la génétique humaine afin de conseiller les ministres sur leur retentissement sur la santé humaine et les soins de santé, leurs répercussions sociales, éthiques, juridiques et économiques, le tout en tenant compte des différences juridiques et autres entre l'Angleterre, l'Écosse, le Pays de Galles et l'Irlande du Nord, ainsi que du statut des questions déléguées ou non aux parlements locaux. La Genetics and Insurance Committee évalue des tests génétiques spécifiques afin de décider de leur application dans des conditions particulières ainsi que de leur viabilité et de leur importance pour des types précis d'assurance. Le Gene Therapy Advisory Committee sur la thérapie génique présente des recommandations aux ministres de la Santé sur les progrès de la recherche en matière de thérapie génique et leurs répercussions. Il passe en revue les protocoles individuels pour la recherche sur la thérapie génique et, si besoin est, les approuve.

États-Unis	L'office américain des brevets et marques déposées (USPTO) régi par le Code 35 (1052, modifié en 1999) a établi des dispositions spécifiques pour la brevetabilité des procédés biotechnologiques. L'USPTO octroie d'importants droits de propriété intellectuelle. Les seules exceptions concernent « les lois de la nature, les phénomènes physiques ou les concepts abstraits ». L'USPTO délivre des brevets pour les EST (séquence génomique exprimée) et les polymorphismes d'un nucléotide simple).	Le dépistage génétique est actuellement en cours et la demande croît de façon exponentielle.	VIE PRIVÉE : La loi dite *Health Insurance Portability and Accountability Act* interdit la discrimination fondée sur des informations génétiques dans le cadre d'assurance-santé. Le ministère américain de la Santé et des Services sociaux a établi des normes pour la protection des renseignements identifiables concernant l'état de santé des personnes. Le Cabinet du Président a ordonné un décret-loi interdisant la discrimination de nature génétique sur le lieu de travail à l'échelle fédérale. La loi sur les citoyens américains souffrant de déficiences (Americans with Disabilities Act), à l'initiative de la Commission sur l'égalité des chances en matière d'emploi, interdit la discrimination de nature génétique sur le lieu de travail. DÉBAT PUBLIC : Certains scientifiques ont affirmé que le fait d'accorder la brevetabilité des ESE et des PNS montrait le trop grand laxisme de l'USPTO (Office américain des brevets) et que de tels brevets pouvaient compromettre sérieusement la possibilité de breveter des gènes entiers. Les académies nationales des sciences (National Academies of Science) ont exprimé leurs inquiétudes concernant l'octroi, par l'USPTO, de brevets pour « des fragments d'ADN simples à identifier et non significatifs d'un point de vue biologique ». Les instituts nationaux de la santé (National Institutes of Health) ont adopté une position similaire.	Au moins trois groupes ou comités consultatifs sont actuellement sur pied afin de prodiguer des conseils en matière de dépistage génétique. 1) Les instituts nationaux américains de la santé, groupe de travail du ministère de l'Énergie sur les répercussions éthiques, juridiques et sociales de la recherche sur le génome humain. 2) Le secrétaire américain de la Santé et des Services sociaux a mis sur pied le comité consultatif sur le dépistage génétique qui relève du secrétaire afin qu'il aide à aborder la gamme de questions nouvelles résultant du dépistage génétique. 3) Le Comité de révision et d'amélioration des laboratoires cliniques, qui tient des réunions ponctuelles et se charge de conseiller les Centres de lutte contre les maladies sur des questions liées au dépistage génétique effectué en laboratoire. La Food and Drug Administration (FDA) est en train de mettre en place un comité consultatif dont le rôle sera d'apporter son concours dans la mise au point de systèmes de classement, d'assistance et de mesures visant à contrôler les appareils devant être utilisés dans les laboratoires de dépistage génétique. Ce comité sera également chargé d'apporter son aide, si nécessaire, à l'examen des produits.

La position de certains organismes professionnels de médecine sur la brevetabilité des gènes

American Medical Association (AMA)

L'AMA appuie le concept des brevets sur les gènes moyennant certaines conditions et elle prévoit surveiller les effets des ententes relatives aux brevets sur les gènes et aux licences d'exploitation sur l'accès aux services de santé pertinents. L'AMA appuie l'attribution de brevets sur les gènes aux conditions suivantes :

1) L'inventeur a démontré que la séquence de gènes pouvait avoir un usage pratique, spécifique et important dans la réalité concrète (utilité crédible);

2) Un accès équitable à des licences ou des sous-licences est offert moyennant des redevances raisonnables;

3) L'attribution du brevet fait avancer le débat sur le concept d'« utilité crédible » dans le domaine de la biotechnologie.

American College of Medical Genetics (ACMG)

Déclarant que les gènes et les mutations de gènes sont des substances naturelles qui ne devraient pas être brevetées, l'ACMG soutient que les brevets sur les gènes ne devraient être attribués uniquement si :

1) les brevets sur les gènes ayant une utilité clinique peuvent être exploités de façon large au moyen de licences;

2) les ententes de licence ne limitent pas l'accès par des redevances excessives ou des conditions déraisonnables.

Association médicale canadienne (AMC)

L'AMC n'a pas encore fait connaître sa position sur la brevetabilité des gènes humains.

Association médicale mondiale (AMM)

L'AMM a invité les associations médicales nationales à intervenir auprès de leurs gouvernements et à s'opposer à l'attribution de brevets sur le génome humain. L'AMM estime que la brevetabilité du génome humain pourrait fort probablement nuire à la disponibilité des nouveaux traitements pour les patients et entraîner des restrictions dans la transmission du savoir.

British Medical Association (BMA)

La BMA demande le resserrement des lignes directrices européennes relatives à l'attribution des brevets sur les gènes. Cette position est fondée sur la conviction que les lignes directrices actuelles concernant les brevets sur les gènes donnent trop de pouvoir aux entreprises commerciales et qu'elles peuvent également créer un « blocage financier » relativement à des troubles futurs de santé.

Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM)

Le CCGM s'inquiète de ce que l'attribution non restreinte de brevets sur les gènes pourrait favoriser la création de monopoles commerciaux, ce qui pourrait entraîner une augmentation des coûts pour le régime de services de santé et avoir des conséquences néfastes sur la disponibilité, l'utilisation et la mise sur pied des services.

Royal College of Pathologists of Australasia (RCPA)

Le RCPA considère que les gènes et leurs mutations sont des substances naturelles qui ne devraient pas être brevetables. De plus, le RCPA a déclaré que l'attribution de brevets sur les gènes entraîne des conséquences fâcheuses sur le plan de l'accessibilité et du coût des tests, une réduction de l'évaluation confraternelle, des conflits d'intérêts, une diminution des activités de recherche et la réduction des possibilités de formation pour les chercheurs des laboratoires, les généticiens, les pathologistes et les médecins.

Tests génétiques prédictifs et coûts de soins de santé

RAPPORT DÉFINITIF RÉDIGÉ POUR LE COMPTE DU MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SOINS DE LONGUE DURÉE*

Fiona Miller,[a,b]
Jeremiah Hurley[a, b, c]
Steve Morgana,[d]
Ron Goeree [b, e]
Patricia Collins[a]
Gordon Blackhouse[b, e]
Mita Giacominia, [b]
Bernie O'Brien[b, e]

a Centre d'économie de la santé et d'analyse des politiques, Université McMaster

b Département d'épidémiologie clinique et de biostatique, Université McMaster

c Département d'économie, Université McMaster

d Centre de recherche sur les services et les politiques de santé, Université de la Colombie-Britannique

e Centre d'évaluation des champs médicaux, Hôpital St. Joseph's et Université McMaster

Ces recherches ont été financées par le ministère de la Santé et des Soins de longue durée de l'Ontario. Nous voudrions remercier les personnes suivantes de leurs précieux conseils : Bharati Bapat, Serge Gauthier, Adrien Grek, Peter Szatmari et Lonnie Zwaigenbaum. Nous voudrions aussi remercier Gioia Buckley de son aide sur le plan des recherches et Donna Wilcockson de l'aide qu'elle nous a fourni dans la rédaction du présent document. Aucune de ces personnes n'est responsable des vues exprimées dans le présent document.

Le 10 janvier 2002

**disponible en anglais seulement*

Tests génétiques prédictifs et coûts de soins de santé

Résumé

Le dépistage génétique fait depuis longtemps partie du système de santé du Canada, mais sa portée s'étend à de nouveaux domaines. Alors que les tests classiques pouvaient surtout prédire la santé des générations à venir, les nouveaux tests peuvent de plus en plus renseigner les sujets sur leurs propres risques et état de santé. En outre, alors que les tests classiques se concentraient sur des troubles génétiquement déterminés, engageant un seul gène et rares, les nouveaux tests portent sur des troubles multifactoriels, complexes et communs, dans lesquels la génétique n'est que partiellement en cause. Ces tendances entraînent un intérêt clinique et populaire sans précédent à l'égard des tests génétiques, et une utilisation étendue du dépistage qui touchera la population et influera sur les coûts des soins. La question de savoir si les effets nets sont positifs ou négatifs fait l'objet d'un débat houleux. Les premières décisions politiques quant à la façon dont les tests seront diffusés, fournis et financés influeront grandement sur le coût et les autres répercussions des nouveaux tests prédictifs.

Le présent rapport étudie l'effet possible des nouveaux services de tests génétiques prédictifs sur les coûts des soins. Nous offrons un cadre de travail général qui fait ressortir les principaux facteurs déterminant les répercussions sur les coûts des services de tests génétiques et qui présente des moyens de comprendre dans quelle mesure les choix des décisionnaires de la santé influent sur les coûts des services. Nous présentons aussi des analyses des coûts pour quatre tests génétiques prédictifs particuliers. Le rapport se concentre exclusivement sur les conséquences sur le plan des coûts, du point de vue du système de santé officiel, et ne s'attache pas aux questions très importantes des effets sur la santé, le bien-être, la productivité, les coûts sociaux et les soins prodigués en dehors des cadres formels.

Les répercussions sur le plan des coûts d'un test génétique prédictif dépendent entre autres des caractéristiques du test, de la portée de son application et des modifications que son résultat entraîne en ce qui a trait à l'utilisation des soins de santé (surveillance, prévention et traitement des maladies). Dans le cas de nombreux tests, le coût d'exécution du test en lui-même ne constitue qu'une petite proportion des coûts totaux que son utilisation entraîne pour le système de santé.

Il est impossible d'analyser les tests génétiques prédictifs de façon significative en considérant qu'il s'agit d'une technologie monolithique de santé. Nous distinguons trois types de tests génétiques prédictifs en fonction de leur capacité de prédiction et de la nature génétique des affections qu'ils visent. Les tests de pénétrance complète servent à prédire les maladies causées par une mutation génétique chez tous les sujets qui en sont atteints. C'est-à-dire que les sujets présentant la mutation auront la maladie et que presque tous les sujets atteints de la maladie manifestent la mutation. De tels tests sont hautement prédictifs et des telles affections sont rares (p. ex. chorée de Huntington). Les tests de prédisposition sont hautement prédictifs, bien qu'ils ne le soient pas entièrement, pour des maladies relativement rares ayant un élément génétique marqué (p. ex. cancer du sein chez les membres d'une famille). Une proportion substantielle de sujets présentant la mutation génétique souffriront de la maladie, contrairement aux sujets n'ayant pas le marqueur. Les tests de facteurs de risque offrent une capacité de prédiction beaucoup plus faible, et ils servent à prédire des

affections multifactorielles communes dans lesquelles la génétique ne joue qu'un rôle limité (p. ex. la cardiopathie). Bien que les sujets ayant la mutation génétique courent des risques accrus de souffrir de la maladie, la plupart n'en seront pas atteints, tandis qu'un grand nombre de personnes n'ayant pas la mutation souffriront de la maladie.

La capacité effective de prédiction d'un test génétique dépend des caractéristiques du test lui-même du point de vue du diagnostic (c'est-à-dire son efficacité à distinguer les sujets présentant ou non la mutation génétique), de la relation entre la mutation génétique et l'apparition possible de la maladie, ainsi que de l'épidémiologie de la population au sein de laquelle on l'applique, incluant la prévalence sous-jacente de la mutation génétique et de la maladie en question. Même un excellent test hautement prédictif produit une proportion très élevée de faux résultats (p. ex. la majorité des résultats positifs sont faux) si on l'applique à une population à faible risque. Les tests de pénétrance complète et de prédisposition causent moins d'inquiétude à cet égard, car ils ont des populations visées naturelles : les sujets présentant les traits cliniques de la maladie ou qui ont un lien biologique avec un sujet chez qui on a déjà repéré la maladie. Par contre, les tests de facteurs de risque peuvent s'appliquer à la population en général à des fins de dépistage et ils sont par conséquent plus susceptibles de générer des résultats faux et trompeurs sur le plan clinique. La détermination des populations visées réelles d'un test génétique dépend de questions comme la capacité du système, la demande des malades et des cliniciens, les options de gestion clinique (c.-à-d. la surveillance, la prévention et le traitement), et les structures de contrôle (p. ex. les protocoles d'aiguillage, les fournisseurs désignés, le marketing direct auprès du consommateur).

L'effet des services de dépistage génétique sur les coûts de la santé dépend du modèle par lequel le test classe les sujets selon qu'ils sont positifs (mutation génétique présente) ou négatifs (mutation génétique non observée), et de la façon dont les sujets ayant reçu chacun de ces résultats modifient leurs habitudes de consommation des soins de santé. Pour évaluer l'impact d'un test sur le plan des coûts, il faut donc examiner les décisions que prennent les particuliers en fonction des nouveaux renseignements génétiques que le test leur fournit et tenir compte de ce qu'ils auraient fait sans les résultats du test. Les quatre catégories de base de dépenses de santé qui pourraient changer comprennent : 1) le coût de repérage des personnes qui contracteront la maladie; 2) le coût de surveillance des personnes que l'on croit être à risque; 3) le coût des soins préventifs; et 4) le coût du traitement si la maladie survient. Les effets sur chacun de ces types de coûts dépendent non seulement du test lui-même, mais aussi du comportement du sujet et du fournisseur de soins, du caractère évolué de la pratique clinique relativement au dépistage non génétique et des technologies de surveillance, de prévention et de traitement. Les nouveaux progrès dans l'un ou l'autre de ces domaines influeront sur les choix cliniques, les choix comportementaux et les coûts qu'ils représentent. Si un test génétique remplaçait l'utilisation d'un test non génétique plus coûteux, il pourrait alors réduire les coûts généraux de repérage des cas. Par contre, s'il est utilisé en plus des services existants de repérage des cas, il aura pour effet d'accroître les coûts. De même, si la pratique actuelle est une surveillance de la maladie auprès des sujets à risque élevé et-ou que ces sujets utilisent des services préventifs, le test pourrait encore là réduire les coûts des soins de santé s'il nous permet de déterminer qu'une personne n'est pas à risque. Par contre, si un test, particulièrement s'il est du genre à générer un grand nombre de faux positifs, incite un plus grand nombre de gens à utiliser inutilement des services de surveillance ou de

prévention, il entraînera alors des augmentations des coûts. Enfin, les tests génétiques prédictifs pourraient réduire les coûts des traitements s'ils encourageaient les sujets véritablement à risque élevé à utiliser des services efficaces de surveillance ou de prévention susceptibles de réduire l'occurrence ou la gravité de la maladie.

Les tests de pénétrance complète exercent en moyenne un effet moindre sur les coûts totaux parce que les maladies qui les rendent indiqués sont rares et que ce sont les plus faciles à cibler chez les sujets à risque élevé. Les tests de facteurs de risque sont susceptibles de présenter la variance la plus étendue quant à leurs coûts totaux du fait qu'ils ont le potentiel de toucher de grandes parties de la population.

Nous présentons des analyses des coûts pour quatre tests génétiques prédictifs particuliers : polyadénomatose familiale (PF), cancer colorectal héréditaire sans polypose (HNPCC), hémochromatose héréditaire (HH) et APOE pour dépister la maladie d'Alzheimer. Le test de la PF est un test de pénétrance complète, le test du HNPCC et le test de l'HH sont des tests de prédisposition, et le test de l'APOE est un test des facteurs de risque. Les analyses des coûts pour le HNPCC et l'HH sont basées uniquement sur la documentation publiée; les analyses des coûts pour le PF et l'APOE réunissent des données tirées de la documentation publiée et d'un processus d'évaluation des coûts d'origine. L'analyse indique que le résultat net du test de la PF serait une réduction des coûts (les économies provenant d'une surveillance réduite dépassent le coût du test) à raison de 1 369 $ par personne testée, lorsque le test est administré uniquement aux membres de la famille des personnes chez qui la maladie a été diagnostiquée. La maladie étant tellement rare, un programme de dépistage offrirait des économies totales d'environ 200 000 $ en Ontario. Il n'y a pas assez de données pour évaluer les effets sur le plan des coûts du dépistage génétique du HNPCC. Selon les chiffres tirés de la documentation, un programme de dépistage ciblé de l'HH se traduirait par des économies d'environ 1 $ par sujet testé, ce qui représenterait des économies totales d'environ 300 000 $ en Ontario. Toutefois, un programme de dépistage non ciblé pourrait entraîner une augmentation des coûts pouvant atteindre 60 millions de dollars. Enfin, tout compte fait, on évalue qu'un programme de dépistage de l'APOE ciblé sur les personnes à risque élevé ayant déjà fait l'objet d'un diagnostic de déficience intellectuelle légère entraînerait une augmentation des coûts de soins de santé de 579 $ par personne testée. Une évaluation des effets quant aux coûts totaux, que l'on avoue n'être qu'une donnée approximative, est que l'effet sur les coûts totaux en Ontario d'un programme semblable à celui qui a été analysé augmenterait les coûts de 10 à 20 millions de dollars. Il faut souligner que les chiffres ci-dessus ne doivent pas être interprétés comme des prédictions de ce qui arriverait; ils n'ont pour but que de fournir une idée de l'importance des effets sur les coûts que présenteraient les tests analysés.

Divers facteurs qui ne peuvent être inclus dans les analyses des tests particuliers influeront sur les effets finaux qu'exercera la mise au point de tests génétiques prédictifs sur les coûts des soins de santé. Nous avons peu de connaissances sur la façon dont les consommateurs et les fournisseurs de soins réagiront aux renseignements tirés des tests. Ces réactions jouent pourtant un rôle crucial relativement aux effets finaux sur les coûts. Et ces réactions pourraient bien être influencées par le fait que contrairement au dépistage non génétique, des sociétés à but lucratif détiennent maintenant des brevets exclusifs sur de nombreuses technologies de dépistage génétique. Elles sont motivées à favoriser une adoption étendue de tels tests et elles pourraient utiliser des pratiques de marketing dynamiques pour faire progresser leurs intérêts économiques. Cette situation pourrait être particulièrement observable

lorsque des organisations vendent des biens et des services complémentaires au test génétique (une pratique que l'on voit déjà pour les tests non génétiques comme l'ostéodensitométrie et le test des lipides sériques).

Les décisions relatives à la couverture des tests génétiques prédictifs devront se prendre au cas par cas. Il y a trois solutions de base quant à la couverture : 1) pas de couverture publique et ouverture du marché privé; 2) couverture publique sans restrictions; et 3) couverture publique en fonction de critères. La première solution ouvre le marché pour de tels tests selon une dynamique davantage orientée sur le marché et, bien qu'elle permette au sytème public d'économiser le coût du test lui-même, elle ne permet pas d'éviter les autres coûts des soins de santé, dont la plupart sont payés par le système public. À la fin, les économies de coûts seraient réduites et le système public disposerait d'une moins grande capacité d'en réglementer l'utilisation. La deuxième solution assurerait un accès plus vaste, mais ce serait la plus onéreuse pour le système public. La troisième solution, une couverture publique en fonction de critères, permettrait aux personnes qui en ont besoin d'avoir accès aux tests tout en donnant au système public une plus grande marge de manoeuvre pour restreindre leur utilisation aux situations dans lesquelles les tests sont les plus susceptibles de procurer des avantages et pour éviter un recours vaste et non approprié qui en traînerait des coûts élevés pour le système public.

Vue d'ensemble

Comme les sections précédentes l'ont montré, l'estimation de l'incidence économique des services de dépistage génétique est loin d'être simple. Une partie de la complexité provient de la relation complexe et imparfaite existant entre la génétique et la santé (Evans, Skrzynia et coll. 2001). D'autres défis sont engendrés par l'incertitude concernant la façon dont les données d'ordre génétique influenceront les patients, les fournisseurs et les autres intéressés. Ni les micro-évaluations simplistes des tests individuels effectuées par le passé dans les articles économiques, ni les grandes promesses des promoteurs enthousiastes des technologies génétiques ne répondent à bon nombre des enjeux importants. Une évaluation équilibrée des services de dépistage génétique doit tenir compte non seulement de la technologie, mais aussi du fait qu'il existe d'importants coûts de nature psychologique, certes difficiles à quantifier, qui sont associés au dépistage génétique; que les personnes vont, lorsqu'elles apprendront les résultats d'un test indiquant un risque génétique, chercher à diminuer leur vulnérabilité, sans égard à la disponibilité des soins de santé appropriés; que l'industrie du dépistage génétique est, plus que jamais, motivée par les profits; et qu'il est difficile d'évaluer l'incidence à long terme des traitements préventifs des risques génétiques. Enfin, dans la perspective d'un fournisseur de soins de santé public, les décisions relatives à la couverture doivent être examinées en insistant sur l'accessibilité et la pertinence de l'emploi.

Les imperfections concernant la sensibilité et la spécificité des tests entraînent des résultats faussement positifs et faussement négatifs devant être comptabilisés dans tous les services de dépistage ou de diagnostic. Dans le cas du dépistage génétique, toutefois, la relation complexe et imparfaite existant entre la génétique et la santé, ainsi que les périodes potentiellement longues existant entre le dépistage génétique et

le début de la maladie rendent ces questions d'autant plus graves. Les tests de dépistage génétique présymptomatiques qui prédisent une maladie avec certitude sont rares. La plupart des nouveaux tests de dépistage génétique visent à identifier les populations exposées à un risque de contracter une maladie. Certaines personnes présentant une vulnérabilité génétique ne contracteront pas la maladie à laquelle ils sont prédisposés, tandis que d'autres ayant un génotype « normal » contracteront la même maladie. Comme il a été dit précédemment, les coûts et les conséquences de ces dynamiques doivent être considérés.

Un des principaux objectifs du dépistage génétique prédictif est de modifier le comportement des personnes chez qui on a identifié un risque de contracter une maladie. La connaissance d'une vulnérabilité génétique à une maladie concentre l'attention et l'intention d'agir sur la prévention. Les patients et les praticiens peuvent être portés à agir par crainte des regrets (ou des poursuites judiciaires) qui pourraient survenir en cas d'inaction. La tentation d'agir peut, dans certains cas, dépasser les preuves d'efficacité en matière de prévention ou de traitement. Toutefois, il est aussi possible que les patients identifiés comme présentant un risque de maladie éprouvent un sentiment de fatalisme pouvant réduire (ou, à tout le moins, décourager) les comportements préventifs (Marteau et Lerman 2001). Cependant, ces dynamiques ne sont pas nouvelles. Elles ressemblent aux répercussions des programmes de dépistage non génétique. La réponse des personnes aux données sur les risques pour la santé dépend du test, du contexte et de l'efficacité perçue des comportements préventifs (Marteau et Lerman 2001).

En plus d'inciter des comportements préventifs (ou de provoquer leur absence), les données sur la vulnérabilité peuvent avoir une incidence sur l'état de santé. Les répercussions directes sur la santé des données relatives aux risques ont été observées dans des programmes de dépistage non génétique (Peckham et Dezateux 1998) (Stewart-Brown et Farmer 1997). Dans certains contextes, il a été montré que les personnes dont la prédisposition à certaines maladies a été identifiée dans le cadre de programmes de dépistage non génétique (comme le dépistage de l'hypertension ou de l'hypercholestérolémie) évaluent leur état de santé comme étant moins bon que la moyenne et/ou présentent des taux plus élevés de morbidité et de mortalité, toutes causes confondues (Peckham et Dezateux 1998) (Stewart-Brown et Farmer 1997). Cette forme de prophétie qui s'exauce lorsqu'on identifie des populations exposées à un risque de maladie future peut se reproduire dans le cas du dépistage génétique si les patients interprètent de façon semblable les données relatives au risque. Bien qu'elles soient difficiles à prédire, ces dynamiques doivent être soupesées en tenant compte des avantages pour ceux qui peuvent tirer profit du dépistage et d'un traitement subséquent.

Un élément déterminant les réponses en matière de comportement et de santé réside dans la façon dont les avantages et les coûts du dépistage, et finalement des traitements, sont communiqués au public et aux praticiens. Contrairement à la plupart des services de dépistage non génétique, des entreprises à but lucratif détiennent maintenant des brevets exclusifs sur les nombreuses technologies de dépistage génétique. Cela affecte non seulement le coût des tests eux-mêmes, mais également la façon dont le dépistage génétique est présenté aux fournisseurs, aux patients et au public en général. Les brevets concentrent les intérêts économiques associés à des technologies particulières en conférant un monopole temporaire à l'inventeur. Les bénéfices de l'invention sont déterminés par le prix que le marché est prêt à payer pour cette technologie, ainsi que l'étendue de son adoption, ce qui fournit un incitatif économique

pour insister sur l'application rapide et étendue de nouvelles technologies brevetées. Comme l'ampleur des services de dépistage génétique s'accroît au point de comprendre la promotion de tests pour des troubles communs, la demande potentielle créée par le marketing peut dépasser notre capacité d'offrir les consultations génétiques qui sont nécessaires pour permettre un consentement éclairé (Collins 1999). De plus, certains services de dépistage génétique peuvent être mis en marché avant que des traitements préventifs soient disponibles. Certains tests peuvent même faire l'objet d'une promotion avant que l'on puisse faire grand chose pour prendre en charge les risques qu'ils mettent en évidence.

Lorsque des traitements préventifs existent, des services de dépistage génétique peuvent également faire l'objet d'une promotion par ceux qui vendent des biens et services pouvant ainsi être perçus comme complémentaires au test génétique. Cette situation s'est produite dans le cas des programmes de dépistage non génétique, comme la densitométrie osseuse et les analyses des lipides sériques, alors que certaines entreprises vendant des médicaments pour la prise en charge de ces facteurs de risque avaient des intérêts financiers à promouvoir les programmes de dépistage eux-mêmes. Les modèles actuels de prise en charge pharmacologique des maladies peuvent évoluer parallèlement au dépistage génétique, offrant des produits et services au « segment de marché » créé par ceux déterminés à présenter un risque plus élevé d'une maladie donnée que la normale. Dans bien des cas, le coût des traitements complémentaires dépassera (potentiellement de beaucoup) le coût du dépistage génétique lui-même.

L'évaluation des réponses préventives aux services de dépistage génétique (y compris les réponses des centres de prise en charge pharmacologique des maladies) est critique pour déterminer le coût global des services de dépistage génétique. Cette tâche ne sera pas facile. Pour de nombreuses maladies, les avantages cliniques offerts par les produits et services préventifs consommés dès le dépistage d'une vulnérabilité génétique ne seront pas observables avant de nombreuses années, voire plusieurs décennies dans certains cas. Plus les délais s'allongent, plus les économies ou les améliorations de l'état de santé nécessaires pour justifier les coûts de prévention doivent augmenter. Déterminer l'état final des économies dues à la prévention sera un exercice difficile étant donné qu'il n'est pas certain que les connaissances sur les avantages attendus des modalités de traitement existantes peuvent être appliquées aux traitements offerts aux personnes exposées à un risque de maladies génétiques. Par exemple, les traitements utilisés pour prendre en charge les facteurs biologiques associés à un risque de maladie future, comme la tension artérielle élevée ou l'hypercholestérolémie, ont historiquement été approuvés sur la base des changements induits dans un marqueur biologique, alors considéré comme un marqueur de substitution pour les effets à long terme des traitements sur la santé. On ne sait pas encore si de tels marqueurs de substitution peuvent s'appliquer aux risques d'origine génétique. Le coût du traitement des populations vulnérables avec de telles thérapies va néanmoins augmenter pendant que l'on attend les preuves de l'efficacité à long terme.

L'importance du traitement préventif qui suit les services de dépistage génétique mène à une question concernant le financement des services de dépistage génétique eux-mêmes. Le coût du dépistage génétique lui-même peut être dépassé par les coûts reliés aux services découlant des résultats des tests. Par conséquent, qu'un test soit offert ou non par le système public, une part importante du coût associé aux biens et services complémentaires au test sera néanmoins assumée par le système public.

Les décisions relatives à la couverture devront évidemment être prises au cas par cas. On peut envisager trois scénarios pour la couverture d'un test génétique prédictif donné : 1) aucune couverture publique; 2) une couverture publique illimitée ou 3) une couverture publique fondée sur des critères. Dans tous les cas, le système de santé financé par le public (en autant qu'il demeure raisonnablement complet) finira par payer de nombreux services complémentaires au test génétique, y compris les soins primaires avant et après le test, les traitements médicaux et chirurgicaux découlant du test ou les traitements préventifs à long terme (comprenant potentiellement le coût des médicaments, selon l'admissibilité). Caulfield et ses collègues ont offert de nombreux critères pour déterminer si les tests eux-mêmes sont appropriés pour le financement public. Parmi ceux-ci, on retrouve les questions suivantes : le test est-il moral, sécuritaire, précis et cliniquement utile (Caulfield, Burgess et coll. 2001). Lorsque les tests sont disponibles exclusivement auprès du secteur privé, la volonté et la capacité de payer pour les tests devient un mécanisme de rationnement du test. Il est possible que cette méthode de répartition ne corresponde pas à la répartition selon les besoins. Dans les cas où le test peut être jugé nécessaire au point de vue médical mais que le patient n'a pas les moyens de payer le coût du test, l'esprit de la *Loi canadienne sur la santé* n'est pas respecté. Évidemment, lorsqu'un test est immoral, dangereux, imprécis ou cliniquement inutile, le fait que son coût soit assumé par le secteur privé ne contrevient pas aux principes du régime de soins de santé du Canada. Cependant, le fait que le secteur privé assume les frais de tels tests douteux peut néanmoins engendrer des coûts pour le système public en matière de services complémentaires. De manière générale, laisser les services de dépistage génétique préventif au secteur privé économise au régime financé par le public les coûts reliés au dépistage lui-même, mais abandonne la capacité d'en réglementer l'emploi.

Un accès illimité au dépistage offert par le système public lèverait les obstacles financiers à l'accès, mais pourrait entraîner un recours excessif au dépistage. De nombreux tests disponibles actuellement s'avèrent davantage appropriés et rentables lorsqu'ils sont utilisés auprès de populations restreintes, par exemple les personnes présentant une prédisposition à une maladie donnée. Si la demande pour les tests découlant de la promotion des technologies de dépistage s'étend au-delà des populations cibles, les coûts augmenteront sans nécessairement être compensés de manière proportionnelle par des économies ou des avantages en matière de santé.

Par conséquent, la politique la plus judicieuse dans bien des circonstances peut être d'offrir une couverture publique pour le dépistage, parallèlement à des programmes de service de dépistage ciblant les populations présentant un risque élevé. La couverture publique peut offrir au gouvernement davantage de leviers pour limiter le dépistage aux situations où il est plus susceptible d'être avantageux et pour éviter un emploi vaste et inapproprié qui engendrerait des coûts élevés pour le système public. La couverture publique fondée sur des critères peut assurer l'accès au dépistage et son efficacité. Cependant, l'emploi inutile du dépistage peut être évité uniquement si les refus du régime public, justifiés par des motifs raisonnables et fondés sur les besoins, envoie un message clair aux patients qui les dissuade d'obtenir le test de dépistage dans le marché privé – puisqu'en bout de ligne, les coûts complémentaires seraient quand même assumés par le système public.

Conclusions

Les analyses précédentes démontrent comment il est difficile de prévoir l'impact des tests génétiques prédictifs sur les coûts des soins de santé. Comme pour la plupart des services de santé, aucune déclaration générale ne peut être faite a priori sur l'impact des coûts. L'impact de chaque test dépend de ses caractéristiques particulières, de son utilisation et des pratiques actuelles concernant l'état pathologique qui y est associé. De plus, même un « test de qualité », qui peut éventuellement entraîner une réduction des coûts lorsqu'il est destiné à une population à haut risque, pourrait entraîner une forte augmentation des coûts s'il est administré à une plus grande échelle. Il ne fait nul doute que nombre d'autres tests entraîneront une augmentation des coûts (et pourront aussi, s'ils sont sagement utilisés, occasionner des gains correspondants en matière de santé et de bien-être). Quelques points clés émergent de cette analyse.

Des tests complets de pénétrance, qui visent les maladies rares et peuvent être bien ciblés, auront le moins d'impact sur les coûts des soins de santé. De même, les tests de prédisposition, si ceux-ci sont bien ciblés, auront sans doute peu d'impact sur les coûts. Cependant, il est possible que les tests de dépistage de certaines formes héréditaires de maladies plus communes, s'ils sont administrés à une plus grande échelle qu'il ne le faille, entraînent une forte augmentation des coûts. Les tests des facteurs de risque auront probablement le plus d'impact sur les coûts, et ils seront les plus difficiles à limiter à une utilisation appropriée.

L'impact des tests génétiques prédictifs sur les coûts n'est qu'un seul élément des coûts globaux du système de santé. Dans de nombreux cas, il ne s'agit que d'un coût mineur comparativement aux coûts de contrôle, de prévention ou de traitement. Bien qu'il faille s'assurer que les tests puissent être administrés au plus faible coût possible, il ne faut pas oublier non plus les autres impacts de la mise en place d'un service de tests génétiques prédictifs sur les coûts. Ainsi, même si ces tests ne sont offerts qu'à titre privé, il se peut que ce soient les éléments du système de santé financés par le secteur public qui doivent encaisser le gros de l'impact de ces tests sur les coûts. Les politiques relatives à la couverture doivent prendre en compte le lien général entre l'augmentation des coûts et la capacité du bailleur de fonds publics à contrôler l'accès aux tests qui génèrent des coûts que doit assumer le secteur public, même lorsque ces tests sont financés à titre privé.

Enfin, un certain nombre de paramètres clés qui influencent l'impact des tests génétiques prédictifs sur les coûts globaux du système de santé relèvent de décideurs du milieu de la santé à différents niveaux (p. ex., la conception du service de tests et l'efficacité avec laquelle les tests sont ciblés). Par conséquent, l'impact des tests génétiques prédictifs n'est pas une force immuable. En prenant des décisions sages sur le plan des politiques, il sera possible de réaliser des économies et, si les coûts augmentent malgré tout, de veiller à tirer le meilleur parti des ressources consacrées aux tests.

GLOSSAIRE

ADN (acide désoxyribonucléique)

Substance chimique contenue dans le noyau des cellules et qui contient les instructions génétiques pour créer des organismes vivants.

ADN non codant

Brin d'ADN ne contenant pas l'information nécessaire pour synthétiser une protéine.

Bioinformatique

Domaine de l'élaboration de nouveaux outils servant à l'analyse des données génomiques et de celles provenant de la biologie moléculaire.

Biotechnologie

Ensemble de techniques biologiques élaborées grâce à la recherche fondamentale et maintenant appliquées en recherche et développement axé sur les produits.

Brevet

Dans le domaine de la génétique, réglementation ou exigences gouvernementales qui confèrent à une personne ou à un organisme des droits sur des gènes, selon certains critères.

Cartographie génétique

Détermination de la position relative des gènes d'un chromosome et de la distance relative qui les sépare.

Cellule germinale

Lignée cellulaire donnant naissance à l'ovule ou aux spermatozoïdes (gamètes).

Cellule somatique

Toutes les cellules du corps, à l'exception des cellules germinales et de leurs précurseurs.

Cellule

Unité de base de tout organisme vivant et qui contient une copie complète du génome de l'organisme.

Cellules souches

Cellules qui peuvent se répliquer indéfiniment et se transformer en d'autres cellules distinctes.

Consentement éclairé

Permission, accordée par une personne, de procéder à une épreuve ou à une intervention précise, attendu que la personne comprend les risques, les avantages, les limites et les conséquences possibles de l'intervention elle-même et de ses résultats.

Consultation génétique

Processus qui comprend une évaluation visant à confirmer, à diagnostiquer ou à exclure un trouble génétique, un syndrome causant des malformations ou une anomalie congénitale isolée, une discussion sur l'histoire naturelle et le rôle de l'hérédité, la détermination des questions relatives à la prise en charge médicale, l'évaluation des risques génétiques et la communication des résultats ainsi que la mise en contact avec des ressources appropriées ou la prestation d'un soutien psychosocial.

Cytogénétique

Étude de la structure, de la fonction et des anomalies des chromosomes humains.

Droits de propriété intellectuelle

Brevets, droits d'auteur et marques de commerce.

EST (séquences génomiques exprimées)

Courtes séquences d'ADN à occurrence unique dans le génome humain et dont l'emplacement et la séquence de base sont connus. Ces séquences EST permettent de localiser et d'orienter la cartographie et les données séquentielles provenant de nombreux laboratoires. Elles servent de points de repère dans le cadre de l'élaboration d'une carte physique du génome humain.

Facteurs multigéniques

Troubles génétiques résultant de l'action combinée des allèles de plus d'un gène. Bien que de tels troubles soient héréditaires, ils dépendent de la présence simultanée de plusieurs allèles. Ces phénomènes héréditaires sont normalement plus complexes que ceux des troubles monogéniques.

Gène

Unité fonctionnelle et physique de l'hérédité transmise du parent à ses descendants. Les gènes sont des parcelles d'ADN et la plupart d'entre eux contiennent l'information nécessaire à la synthèse de protéines spécifiques.

Génome humain

Séquence complète de l'ADN des chromosomes d'un individu et qui contient la totalité de l'information sur les gènes et les protéines de soutien.

Génotype

Constitution génétique d'un organisme ou d'une cellule.

Héréditaire

Caractère transmis par les gènes du parent à sa descendance.

Marqueur d'ADN

Segment d'ADN se trouvant dans un emplacement précis et identifiable d'un chromosome et dont l'hérédité peut être suivie.

Mutation

Altération structurale permanente de l'ADN.

Paire de bases

Composantes des nucléotides (ATCG), elles constituent le fondement du code génétique. La première base d'une paire repose sur un brin de la double hélice d'ADN, la seconde sur le brin opposé. Le nombre de paires de bases dans un segment d'ADN est souvent utilisé pour en mesurer la longueur.

Pharmacogénétique

Étude de l'incidence des gènes sur la façon dont les gens réagissent aux médicaments.

Pharmacogénomique

Étude du rapport entre la constitution génétique d'une personne et sa réaction à un médicament donné.

PNS (polymorphisme d'un nucléotide simple)

Variations communes mais infimes qui se produisent dans l'ADN humain à une fréquence d'une base sur 1 000.

Polymorphisme

Variations naturelles d'un gène, d'une séquence d'ADN ou d'un chromosome qui n'ont aucune conséquence défavorable pour l'individu.

Prédisposition génétique

Augmentation de la susceptibilité de contracter une maladie donnée en raison de la présence d'une ou plusieurs mutations génétiques ou d'une combinaison d'allèles qui ne sont pas nécessairement anormales ou des deux. Cet état est associé à une hausse du risque de maladie ou à des antécédents familiaux indiquant également une augmentation du risque de contracter cette maladie.

Projet du génome humain

Recherches internationales visant à cartographier chaque gène humain et effectuer un séquençage complet de l'ADN humain.

Protéomique

Analyse systématique de l'expression protéique de tissus sains et malades, se traduisant par la séparation, l'identification et la caractérisation de toutes les protéines d'un organisme.

Séquençage de l'ADN

Méthodes permettant de déterminer l'ordre exact des paires de bases d'un segment d'ADN.

Test prédictif

Test de dépistage offert aux personnes asymptomatiques présentant des antécédents familiaux de maladie génétique et ainsi exposées à un risque de contracter la maladie un jour.

Thérapie génique

Traitement expérimental des maladies génétiques consistant à remplacer, compléter ou manipuler l'expression de gènes anormaux avec des gènes au fonctionnement normal.

Transfert génétique

Incorporation d'ADN nouveau dans les cellules d'un organisme, généralement au moyen d'un vecteur tel qu'un virus modifié. Méthode utilisée en thérapie génique.

Trouble mendélien

Façon dont les gènes et les traits sont transmis des parents à leur descendance. Des exemples d'hérédité mendélienne comprennent les gènes dominants et récessifs ainsi que les gènes liés au sexe.

Trouble monogénique

Maladie associée à un gène unique.